FACULTÉ DE MÉDECINE DE PARIS

ANNEE 1966 N° 736

THÈSE

POUR LE

DOCTORAT EN MÉDECINE

DIPLOME D'ETAT

PAR

Georges SABBAH

né le 14 novembre 1936 à CASABLANCA (Maroc)

Interne des Hôpitaux de la Région
de Paris

Présentée et soutenue publiquement le :

CONTRIBUTION A L'ETUDE DES AGENESIES DU RACHIS LOMBO-SACRE

Président : M. Marcel FEVRE, Professeur.

EDITIONS A.G.E.M.P. — 8, RUE DANTE · PARIS-Ve

FACULTÉ DE MÉDECINE DE PARIS

ANNEE 1966 N°

THÈSE

POUR LE

DOCTORAT EN MÉDECINE

DIPLOME D'ETAT

PAR

Georges SABBAH

né le 14 novembre 1936 à CASABLANCA (Maroc)

Interne des Hôpitaux de la Région
de Paris

Présentée et soutenue publiquement le :

CONTRIBUTION A L'ETUDE DES AGENESIES DU RACHIS LOMBO-SACRE

Président : M. Marcel FEVRE, Professeur.

EDITIONS A.G.E.M.P. — 8, RUE DANTE · PARIS-Ve

UNIVERSITEITSBIBLIOTHEEK - LEIDEN

1/1/1966

PROFESSEURS HONORAIRES :

MM. Alajouanine (T.), Aubin (A.), Bénard (H.), Binet (L.), Bulliard (H.), Cathala (J.), Chabrol (E.), Chailley-Bert (P.), Debré (R.), Fey (B.), Galliard (H.), Gaudart d'Allaines (F. de), Gennes (L. de), Halphen (E.), Hazard (R.), Heuyer (G.), Laroche (G.), Lavier (G.), Lelong (M.), Lévy-Solal (E.), Lian (C.), Marchal (G.), Mathieu (P.), Monod (R.), Moreau (R.), Moulonguet (P.), Pasteur Vallery-Radot, Petit-Dutaillis (D.), Piédelièvre (R.), Quénu (J.), Renard (G.), Richet (C.), Senèque (J.), Strohl (A.), Tanon (L.), Verne (J.).

DOYEN	Georges BROUET.
1er ASSESSEUR	Daniel BARGETON
2e ASSESSEUR	Jean GOSSET

I. — PROFESSEURS

1° CHAIRES DE SCIENCES FONDAMENTALES

a) Professeurs titulaires :

	MM.
Anatomie	DELMAS (A.)
Anatomie et cytologie pathologiques	DELARUE (J.)
Anesthésiologie	BAUMANN (J.)
Bactériologie et virologie	TOURNIER (P.)
Biochimie médicale	JAYLE (M.-F.)
—	POLONOVSKI (J.)
Biologie appliquée à l'Education physique et aux Sports	MALMEJAC (J.)
Biologie médicale	FAUVERT (R.)
Biophysique médicale	BUGNARD (L.)
—	DOGNON (A.)
—	DJOURNO (A.)
Cancérologie médicale et sociale	DENOIX (P.)
Chimie pathologique	SCHAPIRA (G.)
Embryologie	TUCHMANN (H.)
Génétique fondamentale	LEJEUNE (J.)
Histoire de la médecine et de la chirurgie	COURY (Ch.)
Histologie	GIROUD (A.)
Hygiène et médecine préventive	BOYER (J.)
Médecine du Travail	DESOILLE (H.)
Médecine légale	DEROBERT (L.)
Microbiologie (Bactériologie et virologie)	FASQUELLE (R.)
Parasitologie	BRUMPT (L.-C.)
Pathologie chirurgicale	LAURENCE (G.)
—	KUSS (R.)
—	VERNE (J.-M.)
Pathologie exotique	N...
Pathologie expérimentale et comparée	MERKLEN (F.-P.)
Pathologie médicale	LAROCHE (Cl.)
—	BRICAIRE (H.)
—	PÉQUIGNOT (H.)
Pathologie respiratoire	TURIAF (J.)
Pathologie et thérapeutique générales	N...
Pharmacologie	CHEYMOL (J.)
—	LEVY (Mlle J.)
Physiologie	BARGETON (D.)
—	PARROT (J.)
Physiologie et pathologie obstétricales	LEPAGE (F.)
Radiologie médicale	DESGREZ (H.)

	MM.
Technique chirurgicale et Chirurgie expérimentale	CAUCHOIX (J.)
Thérapeutique	CONTE (M.)
Thérapeutique appliquée	LAMOTTE (M.)

b) **Professeurs à titre personnel :**

Anatomie anthropologique	OLIVIER (G.)
Anatomie pathologique	NEZELOF (Ch.)
Bactériologie	BARBIER (P.)
Biochimie médicale	DESGREZ (P.) DREYFUS (J.-Cl.)
Biologie médicale	BOURLIÈRE (F.)
Histologie	COUJARD (R.)
Parasitologie	LARIVIÈRE (M.)
Pathologie expérimentale	LOEPER (J.) RICHET (G.)
Physiologie	DEJOURS (P.) ROUCAYROL (J.-Cl.) SCHERRER (J.)
Physique médicale	KELLERSHOHN (L.) GOUGEROT (L.) TUBIANA (M.)
Radiologie médicale	FISCHGOLD (H.)

2° CHAIRES DE SCIENCES CLINIQUES

a) **Professeurs titulaires :**

		MM.
Clinique carcinologique chirurgicale (Necker)		REDON (H.)
Clinique cardiologique (Broussais)		SOULIÉ (P.)
— — (Boucicaut)		LENÈGRE (J.)
Cliniques chirurgicales	Beaujon	LORTAT-JACOB (J.-L.)
	—	N...
	Cochin	LEGER (L.)
	Hôtel-Dieu	PATEL (J.)
	Saint-Antoine	GOSSET (J.)
	Salpêtrière	SICARD (A.)
	Tenon	OLIVIER (Cl.)
Clinique chirurgicale orthopédique et traumatologique (Cochin)		MERLE d'AUBIGNÉ (R.)
— — — (Foch)		PADOVANI (P.)
Clinique de chirurgie infantile et orthopédique (Enfants-Malades)		FÈVRE (M.)
Clinique de chirurgie cardio-vasculaire (Broussais)		DUBOST (Ch.)
Clinique de chirurgie pleuro-pulmonaire (Laennec)		MATHEY (J.)
Clinique dermatologique (Saint-Louis)		DUPERRAT (F.)
Clinique endocrinologique (Pitié)		DECOURT (J.)
Clinique de Génétique médicale (Enfants-Malades)		LAMY (M.)
Clinique gynécologique (Broca)		HUGUIER (J.)
Clinique des maladies cutanées et syphilitiques (Saint-Louis)		DEGOS (R.)
Clinique des maladies des enfants (Enfants-Malades)		TURPIN (R.)
Clinique des maladies infectieuses (Claude-Bernard)		MOLLARET (P.)
Clinique des maladies mentales et de l'encéphale (Sainte-Anne)		DELAY (J.)
Clinique des maladies métaboliques (Necker)		HAMBURGER (J.)
Clinique des maladies du sang (Broussais)		BERNARD (J.)
Clinique des maladies du système nerveux (Salpêtrière)		CASTAIGNE (P.)
Cliniques médicales	Bicêtre	DEPARIS (M.)
	Broussais	MILLIEZ (P.)
	Cochin	BROUET (G.)
	Hôtel-Dieu	BARIÉTY (M.)
	Lariboisière	SÈZE (S. de)
	Pitié	DREYFUS (G.)
	Saint-Antoine	KOURILSKY (R.)
	Saint-Antoine	BOUDIN (G.)

	MM.
Clinique d'hydrologie et de climatologie (Bichat)	DEBRAY (Ch.)
Clinique médicale infantile et pédiatrie sociale (Enfants-Malades)	MARIE (J.)
Clinique médicale propédeutique (Broussais)	JUSTIN-BESANÇON (L.)
Clinique médico-sociale du diabète sucré et des maladies de la nutrition (Hôtel-Dieu)	DEROT (M.)
Clinique de neuro-chirurgie (Pitié)	DAVID (M.)
Clinique neurologique (Salpêtrière)	GARCIN (R.)
Cliniques obstétricales — Baudelocque	LACOMME (M.)
Cliniques obstétricales — Saint-Antoine	MERGER (R.)
Clinique obstétricale et gynécologique (Port-Royal)	VARANGOT (J.)
Clinique ophtalmologique (Hôtel-Dieu)	OFFRET (G.)
— — (Cochin)	BREGEAT (P.)
Clinique oto-rhino-laryngologique (Lariboisière)	AUBRY (M.)
Clinique de pédiatrie	MOZZICONACCI (P.)
Clinique de pédiatrie et de puériculture (Saint-Vincent-de-Paul)	THIEFFRY (S.)
Clinique de pneumo-phtisiologie (Laennec)	BERNARD (E.)
Clinique de neuro-psychiatrie infantile (Salpêtrière)	MICHAUX (L.)
Clinique de rhumatologie médicale et sociale (Cochin)	COSTE (F.)
Clinique stomatologique (Salpêtrière)	DECHAUME (M.)
Clinique thérapeutique chirurgicale (Vaugirard)	ROUX (M.)
Clinique thérapeutique médicale (Saint-Antoine)	LEMAIRE (A.)
Clinique toxicologique	GAULTIER (M.)
Clinique traumatologique et orthopédique (R.-Poincaré)	JUDET (R.)
Clinique urologique (Cochin)	ABOULKER (P.)
— — (Necker)	COUVELAIRE (R.)
Hygiène et clinique de la première enfance (Trousseau)	LAPLANE (R.)
Séméiologie médicale (A. Chantin)	DOMART (A.)
— — (Lariboisière)	BOUVRAIN (Y.)
— — (Pitié)	RAMBERT (P.)
— — (Rothschild)	WOLFROMM (R.)
Séméiologie et clinique chirurgicales (Broussais)	POILLEUX (F.)

b) **Professeurs à titre personnel :**

Hématologie	ANDRÉ (R.)
	BOUSSER (J.)
Hydrologie et climatologie	GIBERTON (A.)
Maladies infectieuses	BASTIN (R.)
Médecine	AZERAD (E.)
	BOUR (H.)
	CABROL (Ch.)
	GROSSIORD (A.)
	LAMBLING (A.)
	LAUNAY (Cl.)
	PAYET (M.)
	PERRAULT (M.)
	SIGUIER (F
	WORMS (R.)
Neuro-chirurgie	LE BEAU (J.)
Neurologie	LHERMITTE F.
Neuro-psychiatrie	PICHOT (P.)
Oto-Rhino-Laryngologie	MADURO (R.)
Pédiatrie	POLONOVSKI (Cl.)
	ROYER (P.)
Pneumo-Phtisiologie	KREIS (B.)
	MEYER (A.)
Rhumatologie	DELDARBE (C.)

II. — PROFESSEURS SANS CHAIRE

	MM.
Anatomie pathologique	GOUYGOU (Ch.)
Anesthésiologie	VOURC'H (G.)
Bactériologie	CHRISTOL (D.)
Biochimie médicale	CARTIER (P.) GONNARD (P.)
Biologie médicale	HARTMANN (L.)
Hématologie	BILSKI-PASQUIER (G.)
Maladies infectieuses	DUPONT (V.)
Physique médicale	COURSAGET (J.) GREMY (F.)
Physiologie	GIRARD (Fr.)
Stomatologie	CHAPUT (Mme A.)
Thérapeutique	CHASSAGNE (P.)

III. — PROFESSEURS DÉTACHÉS DANS LES UNIVERSITÉS ÉTRANGÈRES

Bactériologie	HAUDUROY (P.) Pr. s. ch
Pathologie chirurgicale	RUDLER (J.) Pr. s. ch.

IV. — PROFESSEUR ASSOCIÉ

Statistique médicale et épidémiologique	SCHWARTZ (D.)

Secrétaire général de la Faculté	M. LENA (J.)
Conseillers administratifs	Mlle CHAINTREUIL (G.) M. FAYE (R.)
Conservateur en Chef de la Bibliothèque Conservateur du Musée d'Histoire de la Médecine	M. le Docteur HAHN (A.)
Conservateurs	Mlles DUMAITRE (P.), LAURENT (H.), LE NOIR (G.),
Bibliothécaires	Mmes CONTET (J.), FORGET (F.), Mlles DUROZOY (M.-F.), ROBERGE (D.), Dr SCHILLER (J.)

Par délibération en date du 9 décembre 1798, l'Ecole a arrêté que les opinions émises dans les dissertations qui lui seront présentées, doivent être considérées comme propres à leurs auteurs et qu'elle n'entend leur donner aucune approbation ni improbation.

A mon Père

A ma Mère

A ma Femme et mon Fils

A mes Beaux-Parents

A tous les Miens, Parents et Amis.

Digitized by the Internet Archive
in 2026

https://archive.org/details/IA41546026_0024

A notre Président de Thèse

Monsieur le Professeur Marcel FEVRE

Professeur de clinique chirurgicale infantile
à la Faculté de Médecine de Paris.

Qui nous a fait le Grand Honneur d'accepter la Présidence de cette Thèse.

Qu'il veuille bien trouver ici l'assurance de notre gratitude et de notre profond respect.

A notre Maître, Monsieur le Professeur Agrégé Bernard DUHAMEL
Chirurgien Infantile du Centre Hospitalier de
Saint-Denis.

Qui nous a inspiré ce travail en nous guidant de sa brillante expérience,

Nous le prions d'agréer nos remerciements pour la très grande confiance qu'il nous a toujours prodiguée et pour l'exemple et l'enseignement qui nous ont été donnés tout au long de l'année passée dans son service.

A mon Ami, le Docteur Robert PAGES

Attaché de Chirurgie à l'hôpital de Saint-Denis.

En le remerciant des conseils qu'il a bien voulu me donner pour le chapitre consacré à l'embryologie.

A mes Maîtres d'Externat des Hôpitaux de Paris :

Feu Monsieur le Professeur CORDIER

Monsieur le Professeur BROUET, Doyen de la Faculté

Monsieur le Professeur JUSTIN-BESANÇON

Monsieur le Docteur TANRET

Monsieur le Docteur GARCIN

Monsieur le Professeur LENEGRE

Monsieur le Professeur JULIEN-MARIE

A mes Maîtres d'Internat des Hôpitaux de la région de Paris :

Monsieur le Professeur Agrégé B. DUHAMEL

Monsieur le Docteur LE SUEUR.

Monsieur le Docteur BRET

Monsieur le Docteur DAVID.

INTRODUCTION

Si les agénésies sacrées ont fait l'objet de nombreux travaux,(FOIX et HILLEMAND, LERI et LINOSSIER) en France, l'agénésie du rachis lombo-sacré, d'ailleurs rare n'a suscité jusqu'ici que peu d'intérêt.

Elle mérite cependant d'être comme pour les problèmes d'étiologie et de génèse embryologique qu'elle pose, et surtout pour les problèmes thérapeutiques qui sont encore sans solution valable.

Si nous avons fait entrer dans notre étude les agénésies sacrées totales dans lesquelles habituellement la dernière pièce lombaire est malformée, ce travail sera surtout consacré aux agénésies lombo-sacrées totales (auxquelles participe parfois le rachis dorsal terminal).

Cette étude a pu être réalisée grâce aux observations que nous avons pu recueillir dans le service de notre Maître le Professeur Agrégé B. DUHAMEL, série de 8 agénésies lombo-sacrées observées par notre Maitre et constituant actuellement la plus importante statistique mondiale.

HISTORIQUE -

Jusqu'à ces dernières années les cas d'agénésie complète du sacro-coccyx décrits restent rares. La publication princeps de la maladie remonte à 1852 et est dûe à HOHL qui a décrit la malformation.

En 1857 : WERTHEIM décrit un cas d'agénésie complète chez une fillette nouveau-née.

Depuis cette époque, la littérature reste pauvre. On ne compte que 11 cas jusqu'en 1959.

Citons les noms de ELMSLIE (1921), DESFOSSES et MOUCHET (1924) qui donnent une excellente description clinique de la malformation.

FELLER et STERNBERG en 1931 décrivent 2 cas d'agénésie sacrée et surtout les premiers émettent une hypothèse touchant la génèse embryologique de l'affection.

HAMSA 1935.

POUZET 1938 décrit le premier et unique cas héréditaire de l'affection.

Parmi les travaux américains citons ceux de ZELIGS (1940), SINCLAIR et DUREN (1941), DEL DUCA (1951) -

Ainsi les publications se sont multipliées dans les 30 dernières années mais restent néanmoins peu importantes. Nous n'avons ainsi relevé que 72 cas dans toute la littérature mondiale.

En France citons, DESFOSSES et MOUCHET (1924), POUZET (1938), VALEGEAS (1959), LEBOUCHARD (1963).

En mars 1957, BLUMMEL et EVANS, pratiquent une enquête sur les agénésies sacrées totales et partielles. Cette enquête faite auprès de 300 chirurgiens répartis sur le territoire des Etats-Unis permet de regrouper 36 cas d'agénésie sacrée.

Ce sondage toucha également 100 hôpitaux et fournit 8 cas d'agénésie sacrée.

Sur ces 44 cas, 32 cas d'agénésie sacrée totale ou lombo-sacrée purent être relevés.

GENERALITES -

Du point de vue classification les agénésies sacrées ont été divisées en 4 catégories par FOIX et HILLEMAND. L'agénésie sacrée totale et lombo-sacrée entrant dans la première catégorie.

Plus intéressante est la classification de FREEMAN en 1950 qui divise les agénésies sacrées en 2 grandes catégories fonctionnelles prenant pour critère la statique lombo-iliaque :

1ère catégorie : Présence d'une partie du sacrum (première sacrée) ou sacralisation de la 5ème lombaire. L'anneau osseux du pelvis est ici complet et le poids du tronc est transmis normalement ou preque normalement par l'intermédiaire des os iliaques aux fémurs, la statique et la marche sont alors presque complètement normales.

2ème catégorie fonctionnelle :

Le sacrum est totalement absent et il n'y a pas de sacralisation des vertèbres lombaires pour jouer son rôle.

Les os iliaques sont alors rapprochés de la ligne médiane postérieure, les fesses sont aplaties, la fente interfessière est raccourcie ou absente et le diamètre transverse du pelvis ainsi que celui du détroit supérieur sont très diminués.

Dans les cas les plus sévères, la station debout et la marche sont impossibles. Les os iliaques, dans de tels cas, sont au contact, ils prennent une position verticale et la luxation de la hanche en résulte habituellement.

Nous étudierons successivement les différents aspects cliniques de l'affection ainsi que les signes radiologiques. Nous envisagerons ensuite les différentes tentatives d'interprétation embryologique ainsi que les différents agents qui ont pu être incriminés dans l'étiologie de cette malformation en nous référant largement à l'expérimentation animale.

C L I N I Q U E

Les 8 observations que nous avons étudiées concernent des cas que notre Maître le Professeur Agrégé B. DUHAMEL a pu observer dans son service du Centre Hospitalier de Saint-Denis (où personnellement nous avons pu en voir deux cas) et à la Clinique Chirurgicale Infantile de l'Hôpital des Enfants - Malades, lorsqu'il en était l'assistant :

Ces 8 cas se répartissent ainsi :

Dernière vertèbre présente	Nombre de cas
D_8	2
L_2	1
L_3	2
L_4	1
L_5	1
L_5 transition	1

(Le dernier cas concerne une enfant qui nous semble-t-il réalise une transition entre les agénésies lombo-sacrées et sacrées partielles car présentant simplement un petit fragment de la première pièce sacrée mais associé à de grosses dysmorphoses de la colonne lombaire).

Le tableau clinique est en règle évocateur devant les malformations des membres inférieurs et de la partie inférieure du tronc. Le diagnostic est fait à la naissance ou dans le très jeune âge confirmé par un cliché radiologique.

Le tableau associe :

- des malformations de la région lombo-sacrée plus ou moins importantes traduisant la déficience du squelette.
- des signes qui sont le résultat d'une lésion neurologique qui est presque invariablement présente.
- et des malformations associées entrant dans le cadre du "syndrome de régression caudale".

Il est cependant des cas où le tableau clinique est plus fruste, et la malformation sacrée risque d'être méconnue au début de la vie.

Il importe donc d'y penser systématiquement devant des malformations plus communes telles des pieds bots de quelque catégorie que ce soit, et surtout devant des anomalies ano-rectales.

C'est ainsi que GIORDANI signale le cas d'un enfant présentant des troubles sphinctériens et des pieds bots bilatéraux et dont le diagnostic d'agénésie sacrée totale n'avait pas été fait.

C'est parfois une absence totale de mobilité au-dessous de l'ombilic qui pourra attirer l'attention.

Le tableau typique est néanmoins la plus fréquent et reste très évocateur de la malformation :

Lorsque l'enfant n'a que quelques mois, on note déjà une dissociation entre le diamètre du thorax et du bassin.

Avec l'âge, celle-ci va s'accentuer car l'enfant ne pouvant se servir de ses membres inférieurs va développer ses muscles pectoraux et dorsaux pour se mouvoir.

- Le cou est court en général et la poitrine large et musclée.
- Par contre, l'abdomen s'effile brusquement au-dessous des dernières côtes conférant aux thorax un aspect en "Baril" décrit par plusieurs auteurs (SINCLAIR et DUREN).

Dans l'ensemble, le tronc est raccourci, mais ceci est du à une grosse atrophie de la moitié inférieure du corps. La distance Fourchette sternale - ombilic reste sensiblement normale. (Signalons au passage que c'est cette hémi-atrophie du pôle caudal du foetus qui est responsable de l'absence de rotation vers le 6ème mois et fait que souvent ces enfants naissent par le siège).

Ainsi on peut considérer (sauf anomalie associée) que le crâne, le thorax et les membres supérieurs sont normaux.

C'est au-dessous de l'ombilic que l'aspect devient pathologique. La considérable atrophie de la moitié inférieure du tronc est frappante dès le premier examen.

A - LA REGION LOMBO-SACREE -

Elle a une hauteur très réduite et la cavité pelvienne est aplatie transversalement.

1 - Il existe : - un aplatissement des fesses qui sont atrophiées et en retrait par rapport à la région lombaire.

- un raccourcissement du sillon interfessier qui peut même manquer totalement, les deux fesses se continuant l'une dans l'autre.

- une perte de la convexité normale de la région sacro-coccygienne.

2 - Il existe également dans de nombreux cas une tuméfaction sous-jacente à la terminaison de la colonne vertébrale, au niveau de la région occupée normalement par le sacro-coccyx.

Cette tuméfaction est de volume variable, de la grosseur d'un oeuf de pigeon à celle d'une orange pouvant atteindre 8 cm. de diamètre, de consistance molle, indolente à la palpation, recouverte de peau normale, et qui augmente de volume avec les cris (MORETTI) et que GIRARD qualifie de tumeur graisseuse.

La nature de cette tuméfaction a pu être explicitée par myélographie (MORETTI) :

- "Depuis l'introduction du liquide de contraste entre la 1ère et la 2ème vertèbre dans l'espace vertébral on observe le passage du liquide dans la tuméfaction qui apparait ainsi communicante avec le liquide céphalo-rachidien. Il s'agirait donc d'une véritable méningocèle."

3 - Enfin on note une cyphose lombaire en cas d'agénésie lombaire partielle, avec saillie très nette de la dernière lombaire persistante.

Cette cyphose est particulièrement évidente en position assise, lorsqu'on regarde l'enfant de profil : la dernière vertèbre lombaire touche même le plan du lit, alors que le pelvis présente une angulation à concavité antérieure avec l'axe de la colonne vertébrale. Ainsi le tronc a l'air de reposer sur l'extrémité supérieure des cuisses.

4 - Il faut signaler également l'existence de FOSSETTES :
Elles sont signalées par de nombreux auteurs, nous les avons retrouvées dans 3 observations -

Ces fossettes siègent au niveau de chaque fesse au-dessus des trochanters. DESFOSSES et MOUCHET en signalent deux, l'une au niveau du creux ischio-rectal, l'autre plus étendue au niveau du trochanter.
Ces fossettes ont été également retrouvées dans les arthrogryposes.

5 - Les deux trochanters du fait du rétrécissement du bassin sont souvent saillants.

6 - Enfin au toucher rectal, on ne perçoit plus la concavité osseuse sacro-coccygienne.

B - DEUX ORDRES DE SIGNES SONT ESSENTIELS -

- les malformations des membres inférieurs
- les troubles sphinctériens.

Ces deux groupes d'anomalies relèvent d'ailleurs en partie d'une même étiologie : les lésions de la moëlle et des racines lombo-sacrées.

I° - LES MALFORMATIONS DES MEMBRES INFERIEURS -

Elles sont très fréquentes, dominées par :

- la luxation de la hanche
- et l'arthrogrypose.

Celle-ci pouvant revêtir tous les degrés sans rapport strict avec le degré d'agénésie de la colonne vertébrale.

Ces malformations des membres inférieurs existent dans plus de 90 % des cas, et doivent être considérées comme des signes essentiels de l'affection. Ils sont souvent révélateurs et plus évidents que l'agénésie sacrée elle-même. Ils ne doivent pas, étant donné la fréquence de l'arthrogrypose , monopoliser l'attention, mais toujours faire rechercher une malformation du rachis associée.

1 - La luxation de la hanche :

est fréquente mais non constante, même dans les grandes agénésies lombo-sacrées.

Elle est expliquée en partie par la verticalisation des os iliaques qui se rapprochent de la ligne médiane et pour certains par la déficience des moyens de contention musculaire.

Sur 72 cas d'agénésie lombo-sacrée relevés dans la littérature y compris les 8 cas de notre Maître le Professeur Agrégé B. DUHAMEL nous avons relevé 21 cas de luxation de la hanche.

Celle-ci est le plus souvent bilatérale (15 cas)mais peut être unilatérale de l'un ou l'autre côté.

D'ailleurs la luxation de la hanche entre dans le cadre des phénomènes d'arthrogrypose.

Dernière vertèbre présente	Nombre de cas étudiés	Luxation Bilatérale	Luxation Unilatérale	Total	Pourcentage
D_8	2	-			
D_{10}	1	-			
D_{11}	2	-			
D_{12}	5				
L_1	5				
L_2	6	3		3	50 %
L_3	13	5	2	7	53,7 %
L_4	11	4	2	6	54,5 %
L_5	27	3	2	5	18,4 %

Nous pouvons constater que jusqu'à L_1 nous n'avons pas de luxation, que le taux de luxation passe par un maximum pour L_2, L_3, L_4, puis baisse très nettement à partir de L_5.

Ceci pourrait s'expliquer par le fait que, dans les agénésies remontant très haut, il existe d'importantes raideurs et rétractions qui empêchent la luxation de se produire.

Rapprochons-en un cas de Coxa vara bilatéral des deux hanches (L_1 - BLUMMEL et EVANS).

2 - L'arthrogrypose :

Son étendue et son degré sont très variables. Elle peut retentir au niveau de la hanche, du genou et du pied.

a - La hanche peut présenter une raideur qui peut la fixer dans des positions diverses.

Elle peut être fixée : - en flexion à 90° ou plus, ou en flexion et grande abduction.

- en extension, la flexion de la cuisse étant bloquée ainsi que la rotation interne et externe.

Nous avons retrouvé cette raideur de la hanche dans 6 cas, dont un où la contracture en flexion était associée à une luxation de hanche (SHANDS cité par BLUMMEL et EVANS).

Il est évident que le pronostic est meilleur si la cuisse est fixée en extension, car le traitement à visée orthostatique sera facilité.

b - Le genou est également atteint.

Il peut être fixé en :

- flexion totale: la jambe étant complètement fléchie sur la cuisse, l'angle étant d'à peine 20°.
- en extension simple.
- ou en recurvatum, celui-ci pouvant atteindre 50° avec l'axe de la cuisse, étant fixé par la contracture du quadriceps.
- Tous les intermédiaires peuvent se voir entre ces formes limites et la simple limitation de la flexion ou de l'extension.
- Dans les cas de raideur en flexion, il peut exister une palmure poplitée telle qu'on l'observe dans l'arthrogypose. Elle peut être plus importante pouvant se présenter parfois comme une bride cruro-jambière.

Ces brides ont été étudiées par FEVRE et LANGUEPIN en 1962. Elles s'associent presque toujours à des manifestations évidentes de l'arthrogrypose et dans leurs formes les plus accentuées elles contiennent le nerf sciatique.

c - Les pieds :

On peut observer différents types de pieds Bots :

- soit pieds Bots varus équin bilatéraux
- soit déformation en varus équin d'un pied, et convexe valgus de l'autre.
- La déformation peut être symétrique ou asymétrique unilatérale ou bilatérale ou absente.

Pieds bots	45
Varus Equin	21
Convexe Valgus	3
Non précisés	21

d - Les troubles musculaires sont très importants.

Nous savons d'ailleurs que l'un des éléments essentiels de l'arthrogrypose est l'atrophie de la musculature foetale.

L'amyotrophie et la diminution de la force musculaire sont très fréquentes et très importantes ; elles sont signalées par la quasi totalité des auteurs.

Sa répartition : elle est plus marquée aux dessous des mollets qu'aux cuisses, et ceci donne aux membres inférieurs l'aspect en cône caractéristique.

L'atrophie des fesses est également nette, et donne un aspect d'aplatissement des fesses que nous avons vu et un effacement de la fente interfessière en partie liée aux malformations squelettiques.

L'amyotrophie peut être masquée dans le jeune âge par une adiposité des cuisses et des jambes.

- La Paralysie se traduit par une diminution de la mobilité active qui prend surtout de la valeur lorsque les articulations conservent un certain jeu. Tous les intermédiaires peuvent se voir entre le simple mouvement ébauché de flexion et d'abduction de la cuisse, et la mobilisation normale.

Cette paralysie peut s'accompagner d'hypotonie ou d'hypertonie mais c'est toujours une paralysie de type périphérique.

C'est d'ailleurs la contracture paralytique des muscles de la cuisse et de la jambe qui est responsable du blocage des articulations.

L'étude des réflexes confirme ce caractère périphérique et suit fidèlement la topographie de la paralysie :

Les réflexes ostéotendineux

- achiléen est le plus souvent aboli
- rotulien est absent s'il y a paralysie du Quadriceps

Le réflexe cutané abdominal et crémasterien peuvent manquer.

Dans l'ensemble le tableau clinique est dû à l'association d'agénésie, de rétractions et de paralysies.

Les examens anatomo-pathologiques ont confirmé l'absence de certains muscles somatiques des membres inférieurs.

Cependant pour RUSSEL cette absence de muscles somatiques peut être due à leur atrophie au-delà du stade foetal du fait de l'absence de tonus nerveux trophique, ou à un déficit de la maturation des muscles distaux.

En effet la répartition de l'amyotrophie semble en rapport avec le degré d'agénésie du segment caudal de la colonne vertébrale.

Celle-ci touche les muscles innervés par les racines des segments absents.

. L'atrophie des muscles du Périnée correspond à une agénésie du segment S_2 - S_5.

. Les jambes et fesses : L_5 - S_1 (nerfs sciatiques, poplité, externe et interne).

. Le quadriceps } Plexus lombaire
  les adducteurs } L_2 - L_4.

Pour FREEMAN c'est plus une hypoplasie ou une agénésie plutôt qu'une atrophie.

Il importe de signaler en effet, comme l'ont remarqué SINCLAIR et DUREN, qu'il n'existe pas de parallélisme strict entre le degré d'agénésie et les troubles musculaires et que les lésions sont parfois asymétriques.

On peut donc conclure, ici encore, que les lésions s'apparentent à celles de l'arthrogrypose réalisant une myodystrophie (ou amyoplasie) combinant des paralysies dues à la lésion des racines rachidiennes accompagnant l'agénésie lombo-sacrée, et des agénésies de certains muscles somatiques dues au même agent tératogène que l'agénésie rachidienne.

L'examen électrique confirme ces données : il a été pratiqué notamment dans l'observation de DESFOSSES et MOUCHET.

"Celui-ci ne retrouvait aucun muscle dans la région fessière. Au courant faradique à droite on trouve un seul muscle allant du bassin à la face interne du genou (quadriceps) et le demi-membraneux à la face postérieure de la cuisse.

- Au courant galvanique on retrouve 3 muscles allant du bassin à la face interne du genou. Deux autres réagissent faiblement en raison de leur atrophie mais sans ébauche de réaction de dégénérescence. Ce sont le Quadriceps et le triceps sural.

L'examen électrique a également été pratiqué dans un des cas de notre Maître le Professeur Agrégé B. DUHAMEL. Il s'agissait d'un enfant ayant une agénésie sacrée totale avec grosse amyotrophie des membres inférieurs et apparence de paraplégie totale.

Cet examen a été fait par le Docteur LERIQUE, dont voici le compte rendu :

"L'affection est à peu près symétrique

- les muscles fessiers donnent des réponses sensiblement normales
- à la cuisse : le Quadriceps et la loge postérieure donnent des réponses à peu près normales.
- à la jambe :
  . l'excitation du sciatique poplité interne donne des réponses diminuées dans toute la loge postérieure
  . par contre l'excitation du sciatique poplité externe ne donne aucune réponse.

  La recherche de la lenteur a été partout négative.

"L'Electromyogramme :

Aucun potentiel n'a pu être observé dans la loge antéro-externe. Les très rares potentiels d'action de la loge postérieure n'ont pu être enregistrés en raison même de leur rareté. Ils provenaient vraisemblablement du triceps. Pas de fibrillation.

"Conclusions :

L'absence de lenteur à l'examen électrique, de fibrillation et de poly phasicité à l'électromyogramme montre qu'il s'agit d'une affection non évolutive.

La systématisation du déficit musculaire est dans l'ensemble radiculaire, mais un flou important existe à la limite supérieure vers $L_4 - L_5 - S_1$".

Ainsi l'absence de tout potentiel d'action au niveau de certains muscles confirme bien l'agénésie musculaire.

LES TROUBLES DE LA STATIQUE -

Ceux-ci découlent de l'arthrogrypose. C'est-à-dire de l'état articulaire et du déficit musculaire.

- La position assise peut être obtenue, mais souvent tardivement, vers 2 ans, et l'enfant doit se maintenir à l'aide de ses bras.

- Dans les cas les plus favorables, la marche peut être possible, elle est néanmoins tardive, vers 4 ans. Elle n'est possible que lorsqu'il existe des connexions entre la dernière vertèbre présente et le bassin.

L'enfant peut marcher seul mais difficilement, et en s'aidant de cannes. La marche est souvent gauche, ou en canard, ou associée à un simple dandinement dans le cas le plus léger.

Dans notre série nous n'avons pu voir d'enfant ayant atteint l'âge de la marche.

L'enfant décrit par ZELIGS pouvait s'asseoir seul et pouvait se tenir debout, par accolement des genoux l'un contre l'autre.

Dans les cas plus accentués, il faut souligner le rôle très important que vont jouer les membres supérieurs.

La description de DESFOSSES et MOUCHET reste particulièrement évocatrice :

"La marche est extrêmement curieuse à observer. C'est à peu près celle "d'un quadrupède dont les pattes postérieures seraient paralysées. El- "le progresse avec ses membres supérieurs étendus, dont la face pal- "maire des mains appuie sur le sol.
"Ce sont les bras qui font avancer le corps et les membres inférieurs "suivent passivement".

SINCLAIR et DUREN décrivent un enfant de 9 ans ayant une agénésie totale sous-jacente à D_{11}, capable de s'asseoir sur son séant, et de se traîner grâce à ses membres supérieurs. Il n'utilisait pas la moitié inférieure du corps qui suivait passivement. Le défaut d'utilisation des membres inférieurs entraîne ainsi un développement éxagéré du thorax, réalisant l'aspect en "baril". Le contraste est d'autant plus saisissant entre thorax surdéveloppé et bassin rétréci et atrophié.

LA SENSIBILITE DES MEMBRES INFERIEURS -

Les troubles sensitifs sont dans l'ensemble moins importants que les troubles moteurs.

Même dans les cas d'agénésie grave, elle est modérément touchée.

Dans les deux cas que nous avons pu observer dans le service de notre Maître le Professeur Agrégé B. DUHAMEL, la sensibilité semblait conservée, l'enfant réagissait à la piqûre et à la chaleur. Comme il s'agissait de nourrissons dans les deux cas, (LE ... Véronique : L_2 et DOU ... Chaïk : L_3) l'étude de la sensibilité ne pouvait être poussée plus loin.

Cependant ces troubles existent dans le territoire du plexus lombaire ou lombo-sacré. Leur topographie n'est pas nécessairement parallèle aux modifications motrices.

Pour RUSSEL, souvent les troubles cutanés sensitifs sont absents.

Ceci a pu être confirmé par les travaux de SINCLAIR : dans la dissection d'enfants morts-nés, il a trouvé que les nerfs afférents étaient assez bien conservés, alors que les trajets des neurones moteurs étaient altérés ou manquants.

PARMI LES AUTRES MALFORMATIONS DES MEMBRES INFERIEURS -

1 - Le squelette des membres inférieurs est en règle complet. Nous avons cependant relevé un cas (BLUMMEL et EVANS - L_3) ayant une agénésie des 2 péronés.

Signalons la rotation interne des tibias retrouvée 4 fois.

Si leur squelette est en règle complet, les membres inférieurs n'en restent pas moins très atrophiques, le contraste avec la moitié supérieure du corps qui se développe normalement, s'accentuant avec l'âge.

2 - Les anomalies cutanées :

MAROTTI signale la présence d'une profonde incisure à la partie moyenne de la cuisse gauche, à sa face externe, perpendiculaire à l'axe de la cuisse, de 5-6 cm. de longueur.

Nous avons retrouvé également, chez LE ... Véronique (L_3) des incisures et rétraction de la peau, au niveau de la face externe des jambes et des genoux assez semblables à celles décrites précédemment. Elles étaient au nombre de deux de chaque côté.

II° - LES TROUBLES DE LA FONCTION SPHINCTERIENNE -

sont absolument essentiels.

A - l'incontinence urinaire est fréquente. Nous l'avons retrouvée dans 40 cas sur 72.

Dans les 8 observations que nous avons pu étudier, nous l'observons 5 fois, les trois autres étant décédés dans les premiers mois de la vie.

On ne peut juger de l'état des sphincters avant un an environ.

Si nous retirons des 72 cas, les enfants morts-nés (8) et les enfants vus dans les premiers mois de la vie (8) il reste 55 cas, ce qui donne une proportion de 40 pour 55, soit 70 %.

Cette incontinence d'Urines a tendance à s'améliorer avec l'âge (WILLIAMS et NIXON).

Elle peut cependant persister dans certains cas. LE BOUCHARD signale même le cas où les troubles sphinctériens se sont installés après une longue période de 3 ans.

Chez l'enfant très jeune, nous l'avons dit, lediagnostic est difficile. On pourra se baser sur :

- l'émission très fréquente d'urines voire continue.
- miction lors des cris de l'enfant.
- et enfin l'existence, comme l'a constaté ZELIGS d'excoriations extensives et de nombreuses pustules sur la vulve et les fesses.

Du point de vue innervation ce sont les racines S_2 - S_4 puis les nerfs érecteurs et honteux internes qui vont transmettre la commande. Celle-ci étant liée à l'activité de trois centres :

- encéphalique
- médullaire
- autonome.

B - la fonction sphinctérienne anale :

présente deux ordres de troubles :

I - L'Incontinence rectale

II - Des phénomènes dus à une achalasie recto-anale, donnant des phénomènes de rétention pouvant aller jusqu'à l'occlusion.

I/. L'incontinence rectale :

est un peu moins fréquente que l'incontinence urinaire, 25 cas sur 72 ; si nous faisons les mêmes réserves que pour l'incontinence urinaire nous obtenons 45 %.

Cette incontinence a selon les auteurs, la même étiologie que l'incontinence urinaire : l'absence d'innervation extrinsèque du sphincter anal. (Les nerfs sphinctériens viennent du plexus honteux et surtout de S_3 - S_4).

PICCHINI et BRESCHI font intervenir également une hypoplasie du releveur de l'anus apparaissant dès qu'il manque deux segments sacrés.

Si nous étudions le pourcentage d'incontinences par rapport à la hauteur de l'agénésie nous trouvons :

	Nombre de cas		Incontinence rectale	Pourcentage
D_8	2	Mort - né anus à la fourchette	-	-
D_{10}	1	1 mort - né	1	100 %
D_{11}	2	1 imperforation anale	1	100 %
D_{12}	5	1 imperforation anale	3	60 %
L_1	5		3	75 %
L_2	6		2	33 %
L_3	13	1 imperforation	5	71 %
L_4	11	1 anus punctiforme 1 mort - né	5	62 %
L_5	26	1 imperforation 1 mort-né	7	30 %

Le pourcentage des cas correspondant à L_2 semble être une aberration, et nous n'en tiendrons pas compte. On peut constater néanmoins que le pourcentage diminue dans l'ensemble lorsque l'agénésie est moins importante et surtout qu'il existe une chute très nette entre L_4 et L_5.

Cette incontinence a dans l'ensemble tendance à s'améliorer avec l'âge :

MORETTI sur une agénésie inférieure à L_2 constate dès l'âge de deux ans un contrôle discret des matières. FREEMAN situe l'amélioration vers la puberté.

ZELIGS signale un cas qu'il vit à 9 ans avec une incontinence importante et qu'il revit à 19 ans avec un bon contrôle de ses matières.

II/. Nous insisterons surtout sur les phénomènes d'Achalasie recto-anale responsables de défaut d'évacuation des matières, de distension colique, voire même d'occlusion ; ces phénomènes sont moins connus mais ils sont fréquents.

BLUMMEL et EVANS relèvent sur 36 cas d'agénésie sacrée 10 cas de dysfonctionnement intestinal.

Le cas de Véronique LE ... (agénésie sous-jacente à L_3) est particulièrement évocateur :

Cette enfant présentait une constipation chronique avec émission de selles peu abondantes. Cet état s'est brusquement aggravé vers l'âge de 18 mois. Le lavement baryté type Neuhauser montra une distension colique mais surtout rectale.

Une sphinctérectomie-Biopsie fut pratiquée. On constata une nette amélioration, cette enfant émit alors bien plus facilement des selles journalières, et le météorisme abdominal rétrocéda, mais incomplètement.

L'examen anatomo-pathologique du sphincter interne pratiqué par le Docteur ROUJEAU montra qu'il n'existait que de rares filets nerveux, et en aucun point de cellules ganglionnaires.

DASSEL signale également chez un enfant ayant une agénésie de L_5 des difficultés à la défécation dues à un rétrécissement anal. Traité par des dilatations dans les premières années de la vies, les défécations restaient irrégulières et souvent nécessitaient lavements et laxatifs.

Notre Maître le Professeur Agrégé B. DUHAMEL a pu observer dans le cas de l'enfant BE ... Didier, une imperforation anale incomplète avec bourgeon traitée par dilatation. Par la suite s'est développée une constipation chronique avec fécalome rectal alors que l'anus restait béant.

Le lavement baryté révèle dans ces cas, souvent une distension du côlon descendant, du sigmoïde et du rectum.

Surtout il existe un retard à l'évacuation à la 24ème et même la 48ème heure. Ce fut le cas pour l'enfant DOU ... Chaïk où il persistait une quantité importante de baryte 48 h. après.

En conclusion : cette distension de l'intestin terminal peut être soit la conséquence d'un rétrécissement anal, (consécutif ou non à une imperforation anale traitée), soit indépendant de tout rétrécissement sous-jacent et du à une achalasie recto-anale (cas de Véronique LE ...).

Insistons également sur le fait que ces troubles de la défécation ne sont pas toujours évidents, d'où la nécessité de les rechercher systématiquement par le lavement baryté avec contrôle 24 H. et 48 H. après.

LA RADIOGRAPHIE -

A - La radiographie de la colonne confirme le diagnostic. Cet examen doit comprendre toute la colonne face et profil. Les clichés seront faits de préférence suivant la méthode de WANGENSTEEN et RICE tête en bas qui permet mieux l'étude du sacrum.

a - L'étude du sacrum est souvent malaisée chez le nouveau-né : le coccyx n'est pas toujours visible dès la naissance. Pour le décompte des pièces sacrées, il faut tenir compte, sur le cliché de profil de l'angle lombo-sacré pour déterminer la première pièce.

Sur le cliché de profil on fera le décompte des vertèbres en se rappelant que les deux premières sacrées ont un double point d'ossification sur les masses latérales.

De même on distinguera éventuellement la dernière sacrée d'une coccygienne par la présence de l'arc postérieur qui ne se voit que sur les vertèbres sacrées.

Par ailleurs dans la détermination du niveau de la vertèbre la plus basse présente, on peut avoir une erreur dans quelques cas d'une ou deux vertèbres.

Ceci est dû au fait que la vertèbre la plus basse peut être cartilagineuse ou que deux vertèbres adjacentes peuvent être fusionnées.

Ainsi les segments cartilagineux peuvent être méconnues radiologiquement, l'autopsie ultérieure éventuelle seule montrera la présence de ceux-ci.

Pour PICCHINI et BRESCHI, l'étude de la colonne lombaire ne présente pas d'excessives difficultés, car chez le foetus à terme les corps vertébreux des cinq lombaires sont ossifiés, de même que les costiformes de L_1 et L_2.

Dans les agénésies importantes ils se basent pour évaluer le nombre de vertèbres sur les trous de conjugaison et sur les apophyses costiformes.

Notre Maître a également signalé ces difficultés rencontrées dans la numération des corps vertébraux dans son article sur "Malformations ano-rectales et anomalies vertébrales", et rapporte le test de SCHINZ pour l'interprétation de la variation numérique de la colonne lombaire dans laquelle, seule la projection de l'apophyse transverse de L_4 qui est souvent plus courte et plus effilée que la sus et sous-jacente.

b - Les résultats :

Les agénésies les plus hautes que nous ayions notées remontent à D_8-les deux seuls cas retrouvés ont été observés par notre Maître (enfant MOR ... Denise, et DEL ... Marie-Ange).

L'arrêt de la colonne se fait de façon variable :

Parfois la colonne se termine brusquement ; mais bien souvent, il existe des modifications transitionnelles.

Ainsi dans le cas de POUZET L_2, il existait au-dessous de L_2, trois petites épineuses très relevées, avec des lames étroites, mais sans corps vertébraux visibles. Mais un bloc osseux massif sans aucun caractère reconnaissable occupait la place des deux premières sacrées articulé latéralement avec les facettes iliaques.

Dans le cas de l'enfant CE ... Nathalie, la colonne s'arrêtait à la 5ème lombaire qui était elle-même anormale et soudée la quatrième lombaire.

c - L'étude du reste de la colonne sus-jacente retrouve fréquemment des anomalies.

1°- Anomalies de l'arc postérieur :

- Spina bifida latent : pouvant intéresser une ou plusieurs vertèbres, voire même toute l'étendue de la colonne vertébrale, nous en avons vu un cas (DO ... Chaïk).

Ce spina bifida est assez fréquent : nous en avons retrouvé 13 cas sur 72. Il serait même encore plus fréquent car BLUMMEL et EVANS sur 36 cas d'agénésie sacrée en relèvent 14 cas.

Son niveau est variable :

- Division postérieure de l'arc postérieur de l'Atlas
- L_1
- D_7 à D_{12}
- L_4
- Cervical
- Total

- Le spina bifida avec myéloméningocèle est signalé dans 5 observations sur 71.

2°- Les anomalies des corps vertébraux :

sont également fréquentes.

Il s'agit essentiellement d'hémivertèbres ou de fissuration des corps vertébraux.

Ces anomalies peuvent être extrêmement importantes et étendues sur une grande partie de la colonne restante.

- Le troisième cas de FELLER et STERNBERG est particulièrement démonstratif. Ces auteurs décrivent des anomalies frappant :

. la colonne cervicale ; formée de quatre petits corps cervicaux presque sphériques avec soudure de la troisième et quatrième apophyse transverse, chacune d'elles semblant correspondre à l'ébauche de la demi-vertèbre attenante.

. la colonne dorsale, constituée de 10 segments

D_3 : seule sa moitié droite existe, constituée par un fragment d'os soudu à D_4.

D_6 : est un petit fragment d'os à droite

D_9 : petit fragment d'os à gauche.

Des deux côtés, il n'existe que 9 apophyses transverses.

- MAROTTI décrit le même type de lésions :

Division du noyau d'ossification du corps vertébral dont une des moitiés est sous-jacente à l'autre soudée au corps vertébral sous-jacent.

Ces divisions du noyau associées à la fusion aux vertèbres adjacentes sont responsables d'une grande anarchie dans l'aspect général du rachis, et le décompte exact des vertèbres peut être très difficile.

Ces hémivertèbres peuvent, soit correspondre à une vertèbre normale hémiatrophiée, soit être surajoutées aux vertèbres normales de la colonne cervicale ou dorsale.

Nous avons observé dans 3 cas sur 8 des malformations vertébrales de ce type : hémivertèbre, fissuration des corps vertébraux avec bascule vers le bas d'une hémivertèbre, fusion aux corps vertébraux adjacents.

En outre, très souvent se développe une scoliose dont le sommet correspond à une hémivertèbre manquante, ou parfois à une vertèbre taillée en coin.

Il existe souvent également une cyphose dorsale ou lombaire.

Enfin, le canal médullaire peut être totalement oblitéré par une masse ostéo-cartilagineuse (MAROTTI - POUZET) qui termine caudalement la colonne vertébrale et où il est impossible de reconnaître une morphologie de vertèbre.

D'autres anomalies ont été signalées :

- Suppression des segments crâniens (FRIEDEL, WHITE, ZELIGS)
- Aplasie congénitale des apophyses articulaires (DIAZ - LIRA).

B - Le bassin :

Les ailes iliaques sont rapprochées de la ligne médiane.

- Elles peuvent se réunir et réaliser une synostose entre les os iliaques ; mais elles peuvent rester bien individualisées, rapprochées mais non soudées, vraisemblablement articulées par leur partie postérieure.
- Elles peuvent rester séparées par un écart net, notamment lorsque le coin inférieur de la dernière lombaire vient s'intercaler partiellement entre elles.

De ce rapprochement des ailes iliaques découle un rétrécissement du détroit supérieur. Celui-ci peut entraîner une distension colique et surtout urétéro-calicielle en amont.

HERLINGER signale en effet une distension des uretères qui "semblaient forcer leur trajet à travers l'entrée du pelvis".

Sur le profil, l'image des os iliaques est située dorsalement. Dans le cas de l'enfant ME ... Michèle, elle formait un angle de 130° avec la colonne vertébrale.

Ainsi lorsque l'enfant s'asseyait, il reposait alors sur la face postérieure des ailes iliaques.

LES COTES -

Présentent des malformations très fréquentes habituellement secondaires aux malformations des vertèbres dorsales.

1° - Leur nombre est variable :

- parfois augmenté : la radiographie de MO ... Denise (D_8) montrait 13 côtes de chaque côté par dédoublement dc la 8ème à droite, de la 6ème à gauche.

  HAMSA a constaté une côte lombaire droite dans un cas.

- souvent diminué : . La 12ème côte peut être hypoplasique ou absente
  . l'agénésie complète d'une côte est fréquente notamment lorsque la vertèbre correspondante est absente, ou simplement lorsqu'il manque l'hémivertèbre du même côté ...
  parfois même, en cas de scoliose sévère, les côtes du côté concave peuvent être fusionnées ou absentes.

Mais les côtes peuvent être présentes alors même que la vertèbre correspondante manque. SINCLAIR et DUREN décrivent un cas avec D_{12} absente, et 12èmes côtes présentes et presque articulées sur la ligne médiane.

2° - Les synostoses entre les côtes sont fréquentes :

- au niveau de leur origine, deux côtes naissant par une seule racine, notamment lorsque deux vertèbres sont fusionnées
- à leur partie moyenne
- en plusieurs endroits différents.

Elles peuvent intéresser plusieurs côtes simultanément, le trajet réel de chacune devenant très difficile à suivre.

Nous avons retrouvé ces synostoses dans 3 cas sur 8 toujours associées à une grosse dysmorphose du rachis dorsal.

LES HANCHES -

1°- La radiographie va authentifier la luxation de la hanche.

2°- Signalons ici le cas de DESFOSSES et MOUCHET (L_3) intéressant car permettrait d'envisager des formes de transition avec les sirènes :

"Les deux cavités cotyloïdes en forme d'entonnoir ou plus exactement d'angle droit, sont rapprochées par leur fond, au point de laisser entre elles un intervalle d'au plus 2 à 3 mm. Les têtes fémorales sont atrophiées mais bien en place dans leurs cotyles. Les branches ischio-pubiennes occupent une position presque verticale.

LES MEMBRES INFERIEURS -

VALAGEAS signale sur les deux fémurs un liseré périosté large et plus opaque que le liseré normal.

"Cette anomalie du périoste ne se retrouve pas au niveau des membres supérieurs et est difficile à expliquer du fait qu'elle n'est pas généralisée. Cependant elle pourrait se rattacher à des troubles trophiques de vascularisation".

Les malformations des os du pied seront également étudiées radiologiquement.

LES LESIONS ASSOCIEES -

Les malformations ano-rectales, génitales et urinaires sont à étudier en premier, certes parce qu'elles sont fréquentes, mais surtout parce qu'on peut considérer ces malformations caudales comme formant un tout avec l'agénésie vertébrale. Cet ensemble constitue une ébauche d'avortement de la partie postérieure du corps ou extrosomie.

A - LES MALFORMATIONS ANO-RECTALES :

En dehors de l'incontinence et de l'achalasie ces malformations sont dominées par l'imperforation anale. Nous en avons trouvé 8 cas sur 71 dont 3 avec fistule recto-vaginale.

Sur les 8 cas que nous avons étudiés nous avons :

- 1 anus punctiforme (DE ... Nathalie)
- 1 imperforation anale incomplète avec bourgeon (B .. Didier)
- 2 imperforations anales avec fistule recto-vaginale (TR ... Elisabeth, MO ... Denise)

BLUMMEL et EVANS ont rapporté sur 36 cas d'agénésie sacro-coccygienne (complète ou incomplète) 5 cas d'anomalies anales.

Cette imperforation anale peut être haute ou basse avec ou sans fistule recto-vaginale ou recto-uréthrale.

PICCHINI et BRESCHI citent PARKKULAINEN qui de 1954 à 1956 a étudié 54 imperforations anales dont 25 avaient une anomalie sacro-coccygienne ou urologique.

B - LES LESIONS VESICO-URETHRALES :

Elles doivent être inclues dans le même tableau que les malformations ano-rectales et vertébrales.

- Il peut s'agir de rétrécissement uréthral, de fistule recto-uréthrale, ou d'abouchement de l'urèthre dans le vagin (Cas de L... Véronique).
- De dédoublement de la vessie ou de la verge -
- GIORDANI cite un cas d'Atrésie vésicale (décrit par LURA)

- Nous avons pu observer le cas de Véronique L ... dont l'orifice uréthral a été retrouvé très difficilement dans le vagin, l'urèthre n'étant séparé du vagin que par une très mince membrane. Les urines s'écoulaient dans le vagin.

Ces malformations de l'appareil excréteur entraînent bien souvent des épisodes de cystite qui nécessitent des cures réitérées d'antibiotiques ou sulfamides et risquent de retentir sur les voies urinaires sus-jacentes et sur le parenchyme rénal.

C - LES MALFORMATIONS DES ORGANES GENITAUX :

Ont été décrites :

- Cryptorchidie (BLUMMEL et EVANS)
- Fistule recto-vaginale (Déjà vue)
- Dédoublement du Pénis
- Testicules rudimentaires (HAMSA)
- GIRARD signale l'existence d'un cloaque.

Le cas de Véronique LE ... est intéressant car cette enfant présentait :

- outre l'écoulement d'urines dans le vagin
- une ébauche scrotale bilatérale
- mais un clitoris de type féminin

Un sexe chromatinien demandé se révéla féminin.

Les gonades sont habituellement (excepté le cas de HAMSA) présentes et normales. Ceci s'explique car si le tractus génital dérive du canal de Wolff chez le mâle et du canal de Müller chez la femelle, les gonades, elles, sont constituées par un épaississement de l'épithélium coelomique avec bourgeonnement du mésenchyme sous-jacent. Leur descente ne s'effectue que secondairement.

LES ANOMALIES RENO-URETERALES -

Elles entrent également dans le cadre du syndrome de régression caudale.

1°- L'agénésie rénale unilatérale - nous en avons 2 cas sur 8 :

DE ... Marie-Ange : Décédée à 3 mois - Diagnostic d'autopsie.

DO ... Chafk : Diagnostic d'urographie intra-veineuse.

Deux autres cas sont signalés dans la littérature :
FELLER et STERNBERG et MAROTTI : dans les deux cas, le diagnostic fut anatomo-pathologique sur un enfant mort-né.

Il est probable que cette malformation a pu être méconnue dans un certain nombre de cas. L'urographie intra-veineuse devra donc être systématique en cas d'agénésie sacrée.

2°- Les autres malformations rénales sont :

- rein polykystique
- rein en fer à cheval et polykystique (VALEGEAS)
- Méga uretères et hydronéphrose (HERLINGER)

3°- Les anomalies de l'uretère :

- Il peut manquer en cas d'agénésie rénale.
- Dans le cas de MAROTTI il existait 2 uretères du côté droit et un uretère gauche sans lumière.
- Enfin, on peut noter des méga-uretères primitifs ou secondaires à un obstacle sous-jacent, notamment un rétrécissement du détroit supérieur.

LES AUTRES MALFORMATIONS ASSOCIEES -

1 - Les malformations de la paroi ventrale :

a - supérieure :

- Les malformations costales ont déjà été vues.
- Les malformations cardiaques : communication inter-ventriculaire (FELLER et STERNBERG), avec aorte recourbée vers la droite du médiastin - cardiopathie non précisée -
- Les malformations pulmonaires ; lobe inférieur droit fusionné avec le lobe moyen.
- Mégaoesophage : (Enfant Véronique LE ...)

Nous n'avons pas retrouvé de hernie diaphragmatique.

b - moyenne :

- Hernie ombilicale : (BLUMMEL et EVANS)
- Côlon ascendant possédant un méso large de 1 cm.
- Mésentère commun
- Sténose duodénale } TONDURY.
- Hernie inguinale

Signalons un cas de situs inversus (BALOCCO) avec rate et coeur à droite, foie à gauche.

c - inférieure :

Les malformations de la vessie ont été dajà vues.
Nous n'avons pas retrouvé d'exstrophie vésicale.

2 - Les malformations des membres supérieurs :

- Polydactylie de la main droite (MAROTTI) : Pouce surnuméraire avec deux phalanges régulières (un seul métacarpien).
- Agénésie bilatérale de Rayon radial (Enfant DE ... Nathalie) avec à droite : agénésie totale du radius et de rayon du pouce. Main bote radiale. Syndactylie proximale des deux tiers de la première phalange. Aspect clinique de luxation huméro cubitale.

  à gauche : radius presque normal
  agénésie du pouce avec son métacarpien
  Pas de main bote.

3 - Le crâne et la face :

- Tout d'abord insistons sur le fait que l'intelligence est normale. Hormis la possibilité de retard due à une hospitalisation particulièrement longue, la plupart des enfants qui ont pu être appareillés ont pu avoir une scolarité subnormale.

a - Le crâne :

- l'Hydrocéphalie :
  On en retrouve deux cas dans la littérature (FELLER et STERNBERG, SINCLAIR et DUREN)

Ces auteurs n'ont pas signalé de méningocèle associée dont la fermeture aurait pu en être la cause éventuelle.

BALOCCO signale un cas avec légère distension des sutures

- Microcéphalie.

b - La face :

- Malformations de l'oreille.
- Faciès rénal en cas d'agénésie rénale bilatérale

Dans le cas de l'enfant DE ... Nathalie on pouvait noter :

A droite : Aplasie complète de la face
Pas de conduit auditif externe
Petit fibro-chondrome

A gauche : Pavillon presque complet sans lobule
Conduit auditif externe étroit - 2 à 3 fibro-chondromes devant l'oreille.
Inclusions de la langue.

Le cas de FELLER et STERNBERG présentait :
un écart des yeux de 3 cm.
une aplasie de la lèvre supérieure et de la machoire supérieure
fente palatine bilatérale
appendice branchial intra-buccal.

SIGNALONS ENFIN CERTAINES DECOUVERTES D'AUTOPSIE -

- Atrésie de l'aorte au niveau de la bifurcation (MAROTTI)
- Hypertrophie des surrénales (Même auteur).

L'aortographie : pratiquée par HERLINGER (L_2)

"L'aorthographie faite après cathétérisme de l'artère humérale gauche, montrait que le flux sanguin arrivait en même temps dans les organes abdominaux. Le tronc coeliaque naissait au niveau des 10èmes intercostales. Les artères rénales étaient présentes des deux côtés ; l'une naissait près de la 11ème intercostale, l'autre juste au-dessus de la 12ème artère intercostale.

L'aorte abdominale, considérée comme étendue depuis la 12ème intercostale jusqu'à sa bifurcation, mesurait seulement 1 cm. de longueur et donnait naissance seulement à une paire d'artères lombaires et à une très courte mésentérique inférieure. L'agénésie des vertèbres lombaires est donc reflétée par un degré équivalent d'hypoplasie de l'aorte abdominale".

La myélographie fut pratiquée par le même auteur dans le but de rechercher une possible compression radiculaire :

"Une partie du liquide passa dans l'espace épidural témoignant d'un déficit congénital de la dure mère.

Un cliché pris deux jours plus tard confirma cette hypothèse en montrant que le liquide de contraste avait diffusé dans l'espace épidural de la gaine des nerfs".

THEORIES D'INTERPRETATION DE LA MALFORMATION

Comme nous l'a enseigné notre Maître le Professeur Agrégé B. DUHAMEL, nous pensons que l'agénésie sacrée est une forme dégradée de l'Ectrosomie caudale.

L'Ectrosomie caudale réalisant une amputation de la moitié postérieure du corps et des membres inférieurs, la malformation étudiée doit être considérée comme une agénésie de la partie axiale postérieure du corps avec conservation des parties latérales (Membres inférieurs).

Nous étudierons donc :

- la grande ectrosomie animale et humaine afin d'établir des points communs entre celle-ci et l'agénésie lombo-sacrée.
- nous rappellerons l'embryologie normale de l'extrémité caudale du corps.
- enfin nous étudierons l'expérimentation animale qui a été un élément précieux dans la compréhension de cette anomalie.

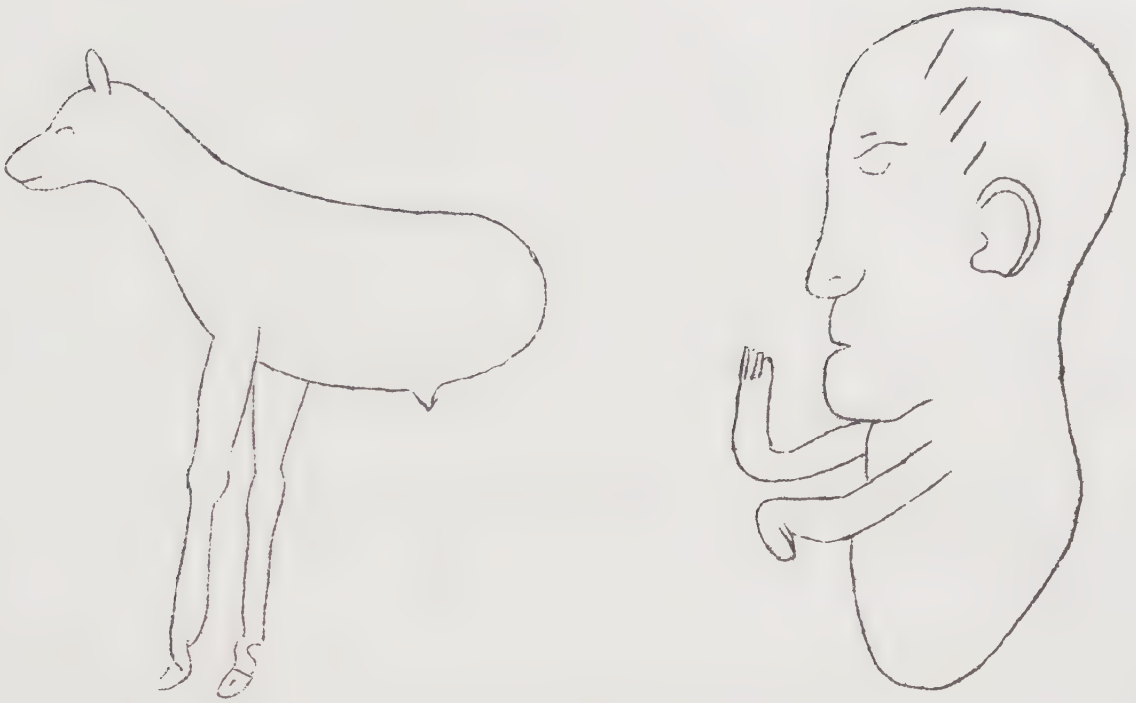
L'ECTROSOMIE CAUDALE -

I - Elle a été décrite par F.X. LESBRE dans son traité de Tératologie p. 80. (1920)

1 - La grande ectrosomie :

"Que montre le veau décrit par GRATIEN et ANTOINE en 1911 .... sous le nom d'Hémifoetus transversal antérieur. Ce singulier animal, mort-né était réduit au train de devant, et tout à fait comparable au foetus

humain ci-dessous :



L'un et l'autre sont des hémisomes. Le tronc du veau précité s'arrêtait un peu en arrière du cordon ombilical, où il formait un gros moignon arrondi et régulier, n'offrant pas de trace d'ouverture ni de cicatrice. Il formait avec le diaphragme une poche contenant un estomac et un intestin bien constitués, sauf que celui-ci se terminait en cul de sac dilaté par le méconium. Il y avait en outre deux petits testicules dont les déférents aboutissaient à un ouraque fermé en arrière. Les auteurs déclarent n'avoir trouvé ni reins ni uretères, la colonne vertébrale s'arrêtait à la 8ème dorsale.

La moëlle épinière se terminait au niveau de l'avant dernière vertèbre par un renflement en massue au-delà duquel la dure-mère se prolongeait en pointe jusqu'au centrum.

Une pareille monstruosité est en quelque sorte "le comble de l'ectrosomie pelvienne".

2 - F. X. LESBRE en décrit d'autres variétés :

"Le poulain pourvu de ses quatre membres mais dont la colonne vertébrale et la moëlle se terminaient à la fin du thorax (LESBRE et FORGEOT : Journal de Médecine vétérinaire 1908).

"Plusieurs foetus humains ont été observés notamment un dont la moëlle était absente et la colonne vertébrale réduite à quelques vertèbres".

II - Dans le règne animal, la perte de la portion caudale de la colonne vertébrale n'est pas rare, associée à d'autres agénésies caudales réalisant ainsi une ectrosomie caudale.

L'atrophie de la Croupe chez les poulets était connue de HIGHMORE en 1651 et survenait spontanément dans des populations de poulets. Elle associait une absence des vertèbres caudales et des anomalies de la glande uropygiale.

Ces anomalies peuvent survenir comme une manifestation spontanée (DUNN 1925) ou héréditaire (LANDANET 1933 - DUNN 1934-1936).

Elles peuvent également survenir avec différents degrés de sévérité.

L'un des rapports les plus frappants est rapporté par DUNN et Collaborateurs sur une mutation chez la souris précédemment décrite par DANFORTH affectant la colonne vertébrale et le système uro-génital chez l'hétérozygote. Chez ces animaux, la région sacrée est fréquemment raccourcie avec scoliose ou lordose occasionnelle. L'un des deux reins est absent ou anormalement petit.

Les souris homozygotes de cette anomalie, meurent moins de 24 heures après la naissance. Elles ont toujours :

- une imperforation anale
- et une partielle ou complète absence de reins et d'autres parties du système urinaire et génital.
- les vertèbres se terminent dans la région lombaire.

ces manifestations, chez le poulet et la souris ressemblent de près à la malformation humaine.

III - Chez l'homme :

L'ectrosomie correspond à une amputation de la partie caudale de l'embryon. Elle se traduit par des anomalies variées portant :

1°- Sur la colonne vertébrale :

réalisant une agénésie plus ou moins étendue.

2°- Sur les organes urinaires :

- les reins : agénésie rénale unilatérale
  hypoplasie
  rein polykystique
  rein unique en fer à cheval
  rotation anormale des reins
  reins ectopiques

- les uretères : duplication urétérale
  méga-uretères uni ou bilatéraux

- vessie : distendue
  double
  exstrophie vésicale (malformation de la paroi ventrale)

3°- Sur les organes génitaux :

A/. Organes génitaux externes -

agénésie complète
hypospadias } chez le même
ectopie } chez le même
malformation du pénis } chez le même

aplasie de la vulve } chez la femelle
clitoris double } chez la femelle

B/. Organes génitaux internes -

Mâle : Aplasie de la prostate

Femelle : Aplasie du vagin

Agénésie du tractus { partielle
totale
unilatérale
(utérus unicorne)

Duplication partielle ou totale du tractus génital du à une non coalescence des deux canaux de Müller.

Ainsi sont expliqués les utérus double ou didelphes, les vagins cloisonnés ou doubles.

Les gonades sont ordinairement présentes et normales.

4°- Sur le rectum et l'anus :

- Imperforation anale : haute ou basse
  Fistule recto-vaginale
  recto-uréthrale.

5°- Persistance du Cloaque.

6°- Sur les membres inférieurs : troubles trophiques plus ou moins importants.

Enfin certaines malformations sont volontiers associées à l'ectrosomie :

- malformations de l'oreille
- agénésie rénale bilatérale avec faciès rénal
- malformations du pavillon et malformations urologiques se retrouvent dans le syndrome de Fanconi.
- main bote par agénésie de rayon radial.
- malformation du coeur
- aplasie des muscles de la paroi ventrale.

EMBRYOLOGIE NORMALE

L'étude de celle-ci a pour but de montrer que l'agénésie du rachis terminal réalise une variété d'ectrosomie caudale plus ou moins étendue due à une altération des organes embryonnaires axiaux de la région caudale, à un stade extrêmement précoce du développement.

Alors que des trois filets embryonnaires primitifs, l'ectoblaste donnera naissance au système nerveux et au revêtement épidermique superficiel, que l'entoblaste fournira seulement l'épithélium de surface des muqueuses digestives, on peut dire schématique, que c'est du troisième feuillet ou chordo-mésoblaste que vont dériver la plupart des structures squelettiques, musculaires, vasculaires et viscérales de l'embryon.

C'est donc dans l'étude des phénomènes embryologiques consécutifs à la gastrulation que l'on doit rechercher une solution aux principaux problèmes posés par les malformations majeures du squelette axial. C'est également dans cette voie qu'il faut rechercher l'explication des malformations associées.

- I -

On sait que la gastrulation qui s'effectue dans l'espèce humaine à partir du 15ème jour du développement (embryon de 1 mois 1/2) aboutit à la formation de ce troisième feuillet ou chordo-mésoblaste, à la suite d'une invagination en profondeur de cellules ectoblastiques superficielles.

Au niveau de la ligne primitive, dans la secteur caudal de l'embryon, l'invagination cellulaire donne le mésoblaste qui rayonne en tous sens pour

venir s'interposer entre les deux autres feuillets sur presque toute l'étendue de l'embryon.

Au niveau du noeud de Hensen, situé vers le milieu du disque embryonnaire, l'invagination se fait en doigt de gant en direction crâniale pour former le canal chordal visible par transparence sous forme d'un prolongement céphalique.

La croissance ultérieure du disque embryonnaire n'intéresse que la zone du prolongement céphalique si bien qu'à la fin de la troisième semaine, la ligne primitive est réduite à un très court segment dans la région caudale alors que l'ensemble du disque embryonnaire est pourvu d'un axe chordal de part et d'autre duquel s'est infiltré le mésoblaste que continue à former la ligne primitive.

Ce mésoblaste, très abondant, va occuper l'ensemble de l'interstice séparant les deux feuillets ento et ectoblastique, sauf deux régions caudale et crâniale où entoblaste et ectoblaste restent accolés formant les membranes pharyngienne et cloacale.

- II -

L'évolution du chordo-mésoblaste, qui marque la fin de l'embryogénèse va fournir les ébauches primaires, point de départ de l'organogénèse.

1 - La chorde dorsale résulte de la transformation à la suite de phénomènes complexes, du canal chordal creux en un axe cellulaire plein.

C'est autour de cet axe chordal que va se constituer, aux dépens du sclérotome que formait le mésoblaste, le squelette axial de l'embryon.

La chorde joue également un rôle encore mal élucidé mais certain dans le développement du système nerveux cérébro-spinal et des méninges ainsi que dans l'évolution de l'entoblaste, ce qui explique l'association possible aux malformations rachidiennes squelettiques, de malformations nerveuses en particulier médullaires et méningées et de certaines anomalies du tube digestif.

2 - Le mésoblaste se divise latéralement en trois segments :

- un segment para-axial : le somite
- un segment intermédiaire : le néphrotome
- un segment latéral : la lame létérale.

Les deux premiers sont segmentés métamériquement, la lame latérale reste continue.

a - Le somite représente l'ébauche des éléments musculaires striés et du squelette osseux.

Après un stade de multiplication cellulaire, l'éclatement du somite va permettre la migration et la différenciation des cellules mésoblastiques. Il se divise alors en deux contingents cellulaires, la sclérotome et le myotome.

1/. Le sclérotome est représenté par le contingent médial des cellules mésoblastiques du somite qui vont migrer en direction de la chorde pour l'entourer et former l'ébauche primitive du corps vertébral.

Ces cellules mésoblastiques vont se différencier en cellules cartilagineuses puis osseuses du corps vertébral. Elles donnent également le tissu fibreux du disque intervertébral. Il est à noter d'ailleurs que l'ébauche du corps vertébral provient par moitié du sclérotome des somites sus et sous-jacents, ce qui rend compte du décalage d'une demi-vertébre entre le rachis définitif et le sclérotome primitif. L'arc vertébral postérieur, les côtes, le sternum proviennent d'une migration secondaire du sclérotome.

Le développement des ceintures scapulaires et pelviennes est plus complexe et semble résulter de mécanismes différents.

2/. Le myotome qui représente le contingent mésoblastique latéral du somite va migrer de façon rayonnante et fournir essentiellement les fibres musculaires striées des muscles para-vertébraux et pariétaux. Il fournit également les éléments fibreux des cloisons et aponévroses. La participation aux muscles des ceintures et des membres fait intervenir des mécanismes complexes et controversés.

b - Le néphrotome représente l'ébauche de l'appareil urinaire. Appelé à régresser dans la région cervicale, (pronephros) et dorso-lombaire (méso-néphros) il ne persistera que dans la région lombo-sacrée ou il contribuera à la formation du métanéphros ou rein définitif.

c - La lame latérale

après clivage en somatopleure et splanchnopleure, elle délimitera la cavité coelomique de l'embryon appelée à se subdiviser plus tard en cavité péritonéale, pleurale et péricardique.

C'est de l'épithélium coelomique, à l'union de la somatopleure et de la splanchnopleure que va naître la crête génitale, à partir de laquelle vont se développer les gonades.

Ce bref aperçu de l'embryogénèse montre bien les relations étroites qui président au développement du squelette axial, du système musculaire et de soutien, et de l'appareil génito-urinaire.

De telles relations expliquent aisément qu'un processus tératologique agissant au lendemain de la gastrulation puisse, s'il est diffus ou important, agir à la fois sur le développement de l'ensemble de ces appareils.

- III -

Pour étudier plus particulièrement les malformations du segment terminal du squelette axial, il faut encore envisager les phénomènes propres au développement du pôle caudal de l'embryon.

Ce développement est complexe.

Nous avons vu qu'à la suite de la gastrulation la dissémination mésenchymateuse respectait le secteur caudale qui restait didermique (Membrane cloacale).

Lors de la délimitation de l'embryon, cette membrane cloacale, qui constituait primitivement l'extrémité postérieure de l'embryon plan, va basculer ventralement avec le pli caudal de l'embryon. Elle marque le fond en cul de sac borgne de l'intestin postérieur ou cloaque.

Dès lors, la ligne primitive, qui continue jusqu'à la quatrième semaine à fournir du mésoblaste, poursuit son activité et il en résulte l'apparition

d'un bourgeon caudal qui va continuer à se développer pour son propre compte et atteindre son volume maximum lors de la sixième semaine.

L'évolution ultérieure va être marquée par la régression de ce bourgeon caudal et son incorporation au périnée. Cette étape du développement, qui se poursuit jusqu'à la fin du deuxième mois du développement embryonnaire, est en relation étroite avec la formation du périnée et le cloisonnement du cloaque. L'analyse des perturbations du développement à ce stade permet de comprendre les diverses variétés des malformations ano-rectales depuis la sténose anale jusqu'à l'atrésie ano-rectale étendue (DUHAMEL et PAGES - 1954).

Ajoutons qu'ultérieurement, le développement de la région périnéale superficielle est complété par la raphie des bourrelets périnéaux superficiels raphie également responsable de la fermeture de la gouttière uréthrale chez le garçon.

Ainsi voit-on donc qu'il existe des relations étroites entre le développement du squelette axial dans son segment caudal et celui des structures viscérales digestives et génito-urinaires de la région caudale.

Sur le plan pathologique, les malformations du Pôle caudal s'intègrent dans le syndrome de régression caudale décrit en 1960 par B. DUHAMEL et J.C. SOYMIE, à propos d'observations cliniques et confirmé ensuite expérimentalement au laboratoire d'embryologie de la Faculté de Médecine de Paris (GIROUD, ROUX et MARTINET).

Les observations les plus récentes de notre Maître le Professeur Agrégé B. DUHAMEL l'ont conduit à penser que l'intensité et la date de survenue du processus tératologique pouvaient conduire à opposer deux variétés de malformations répondant à deux processus tératologiques différents.

Un processus tératologique précoce agissant avant l'apparition des ébauches des membres serait responsable d'un véritable avortement caudal qui aurait pour conséquence le rapprochement ultérieur des ébauches des membres lors de leur apparition. Ainsi s'expliquent les symélöïdes anchipodes, les sirènes sympodes.

Les ébauches des membres peuvent elles-mêmes participer à l'avortement, réalisant suivant le degré, les sirènes sympodes, les sirènes monopodes, les sirènes ectromèles enfin.

Tous les intermédiaires peuvent donc se voir jusqu'à l'avortement complet de l'extrémité caudale du corps de l'embryon ou ectrosomie caudale.

Toutes ces malformations s'accompagnent naturellement d'anomalies graves des structures périnéales, digestives et génito-urinaires.

Si le processus tératologique agit plus tardivement alors que les membres sont déjà formés, il peut entraîner un excès dans la régression normale de l'appendice caudal, avec pour conséquence une régression numérique des vertèbres, des malformations ano-rectales et périnéales, des malformations urinaires. Mais dans ces cas les membres restent présents, intacts ou présentant simplement de petites malformations.

C'est dans ce cadre qu'entrent les anomalies lombo-sacrées étendues épargnant les membres inférieurs.

THEORIES ETIOPATHOGENIQUES DE L'AGENESIE SACREE

Notre Maître le Professeur Agrégé B. DUHAMEL a souligné le rapport existant entre l'agénésie sacrée d'une part et les anomalies ano-rectales et vésicales englobant l'ensemble dans un même "syndrome de régression caudale" (1959 - Arch. Fr. de pédiatrie) dont l'expression majeure est la sirène. La sirène entre en effet dans le cadre du syndrome de régression caudale, mais les formes dégradées de cette malformation et notamment la malformation sirénoïde sont à rapprocher de l'agénésie lombo-sacrée.

Selon TÖNDURY (1944) même les cas où le défaut reste limité à la structure dorsale sont à inscrire dans la malformation sirénoïde.

Fin 1944, TÖNDURY à propos de trois anchipodes qui présentaient différents degrés de gravité, décrivit dans la forme la plus légère, l'atrésie simple de la terminaison rectale, avec organes génitaux et vésico-urinaires normaux. Dans ce cas, il manquait seulement S_5. Dans les deux autres cas plus graves, il manquait respectivement S_4-S_5 et S_3-S_4-S_5.

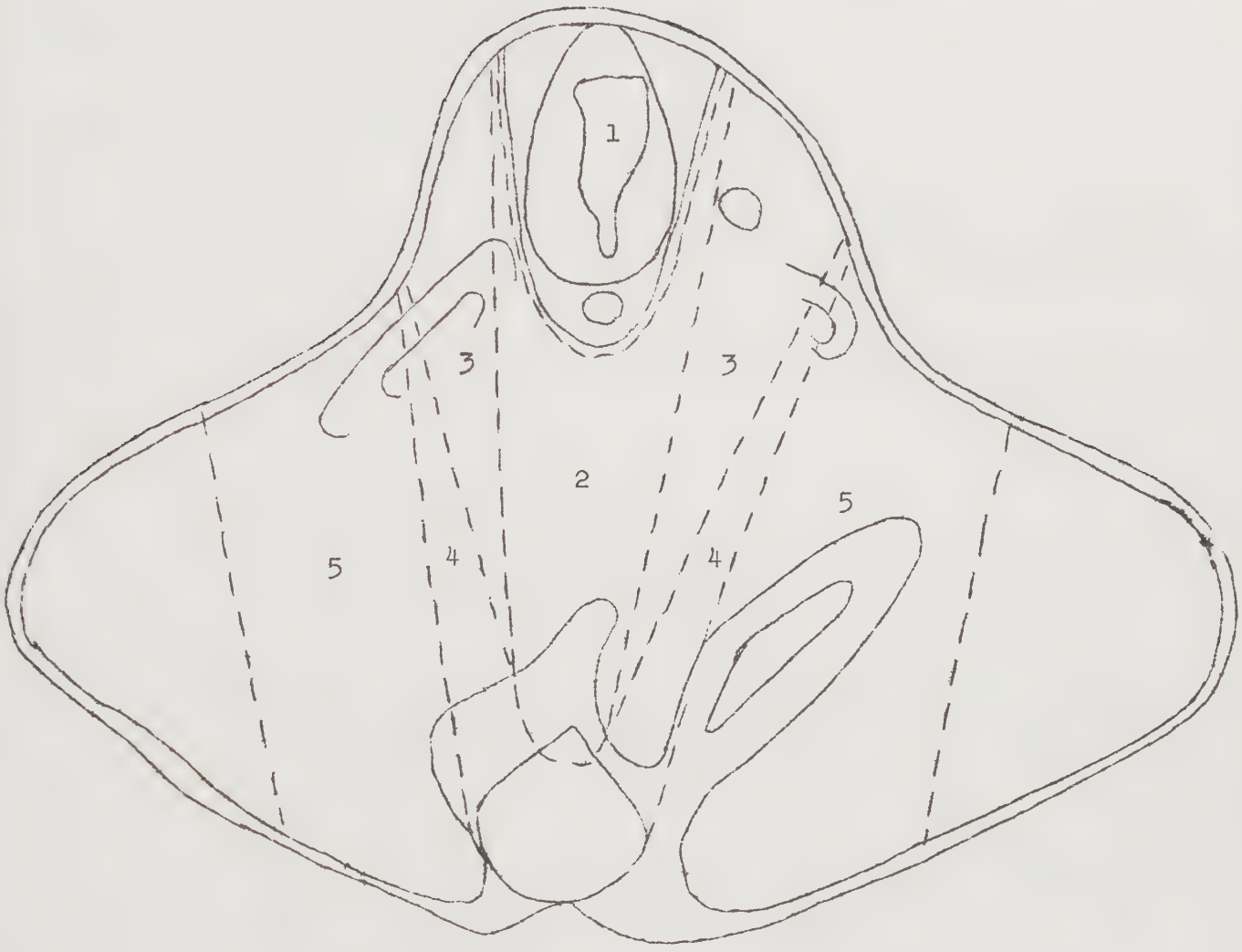
Pour TÖNDURY les grades de passage de la sirénomélie à la malformation siréniforme dépendent de l'extension dans le sens latéral du défect.

Dans le schéma publié en 1944 et relatif à un embryon humain de 6 mm. de long, TÖNDURY représente ainsi les défauts cunéiformes de l'extrémité caudale.

1 - Défaut purement dorsal.

2 - Défaut cunéiforme dorso-vertébral d'extension variable comme chez les anchipodes.

3 - Défaut cunéiforme chez la sirène.


1
3
3
2
5
5
4
4

Ces malformations représenteraient donc pour TÖNDURY des degrés différents d'un même type de troubles, dont l'expression majeure est la sirène chez laquelle il existe une extrémité caudale unique et médiane du corps recouverte de peau avec un seul ou deux segments squelettiques répondant aux membres inférieurs.

Dans de tels cas, manquent les segments terminaux de la colonne vertébrale et de la moëlle, et il existe souvent une atrésie de l'anus et du rectum.

Egalement anormal est l'appareil uro-génital, d'une façon d'autant plus importante que le défaut vertébral est plus grave.

Fréquemment sont retrouvées associées, des malformations d'autres organes : Mésentère commun, Sténose duodénale, malformations cardiaques, sous-développement des extrémités, polydactylie, main bote (TÖNDURY).

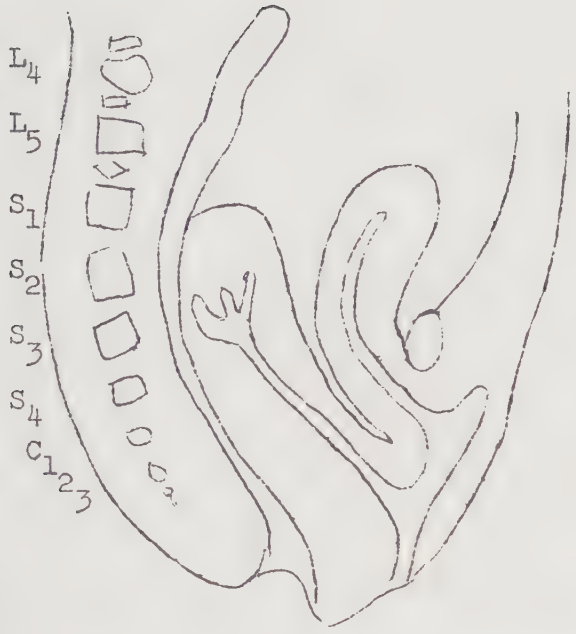
La figure suivante représente 4 sections sagittales à travers la partie distale du corps (TÖNDURY).

1. Fillette nouveau-née normale

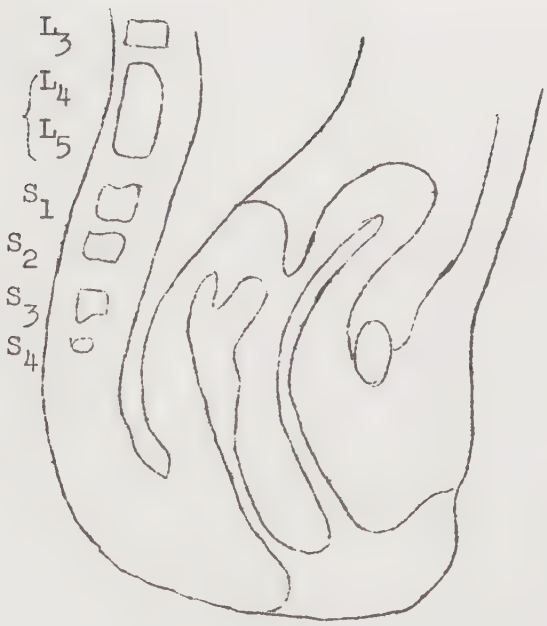
2. Atrésie simple de l'extrémité inférieure du rectum, mais la vessie et les organes génitaux sont normaux.

3. L'intestin se termine au niveau de la partie supérieure du bassin. L'orifice vaginal est fermé et la cavité vaginale distendue par une importante collection liquidienne.

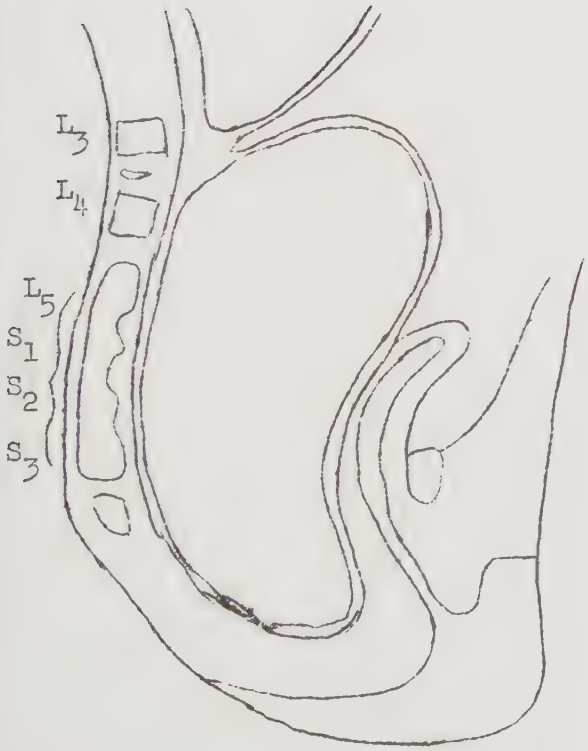
4. Extrémité borgne de l'intestin, au niveau de la partie basse de l'Ilion. Il n'y a ni vessie, ni organes génitaux, ni os pubien, Union des deux ischions sur la ligne médiane.


L4
L5
S1
S2
S3
S4
C1 2 3

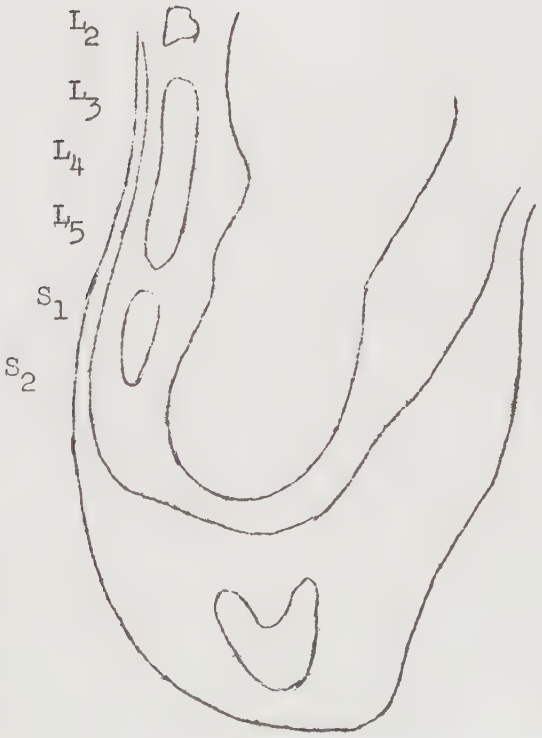
I


L3
L4
L5
S1
S2
S3
S4

II


L3
L4
L5
S1
S2
S3

III


L2
L3
L4
L5
S1
S2

IV

La figure II représente 6 stades évolutifs depuis l'aspect normal jusqu'à la sirène monopode en passant par l'agénésie sacrée.

1 - Normal.

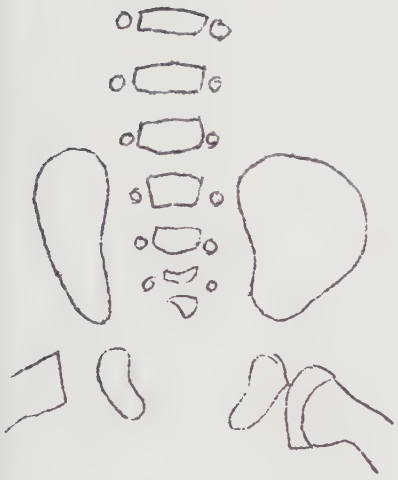
2 - Anchipodie avec défaut étendu jusqu'à la 3ème vertèbre sacrée.

3 - Anchipode avec défaut allant jusqu'à la 2ème pièce sacrée.

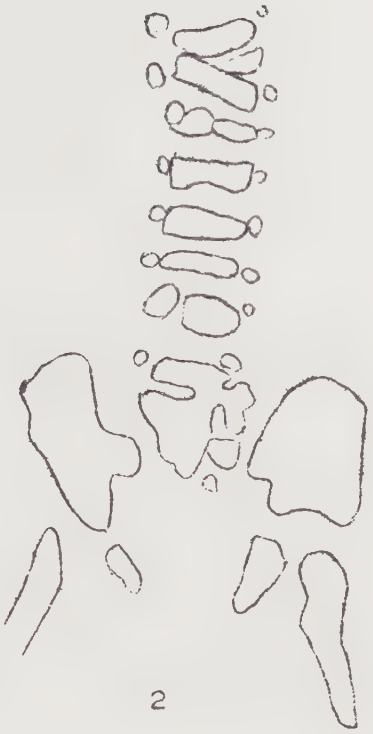
4 - 5 - Anchipode avec lésion s'étendant vers le bas à partir de la colonne lombaire.

6 - Sirènes monopodes.

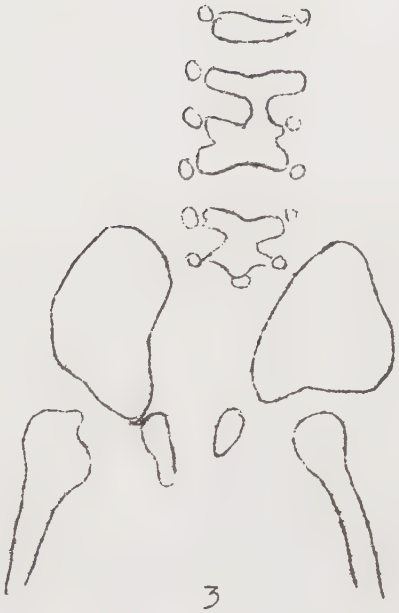
(Figure II - page suivante)



1



2



3

4

5

6

FIG. II

EXPERIMENTATION ANIMALE

Elle a surtout été réalisée chez la souris et sur l'embryon de poulet.

OTIS et BRENT (1954) ont pu établir en effet que la phase d'organogénèse humaine et celle de la souris sont parfaitement correspondantes.

DANFORT réussit à produire artificiellement chez le poulet une suppression des vertèbres sacrées héréditaire.

LANDAUER détermina une atrophie caudale chez l'embryon de poulet par injection d'insuline et d'autres produits chimiques.

DÜNN, GLÜCKESOHN-SCHONHEIMER (1943-1947) ont signalé chez plusieurs couches de souris, des mutations entraînant des aplasies plus ou moins complexes de l'extrêmité postérieure du tronc et de la région caudale. Les malformations sont localisées au sacrum, à la colonne lombaire, à la moëlle. S'y ajoutent une atrésie anale avec agénésie et malformation des organes génitaux externes.

GRÖPER (1933) avait obtenu expérimentalement une sympodie médiane par irradiation de la région caudale de l'embryon de poulet, qui provoqua l'élimination du blastème tronco-caudal.

WOLFF (1936) a également reproduit des lésions du même type en irradiant la partie postérieure de l'embryon de poulet entre les ébauches des membres pelviens, c'est-à-dire le territoire axial, correspondant aux organes de la région sacrée. A la suite de ce traitement, tous les animaux meurent en cours d'incubation, dans un délai de l'ordre de huit jours, car l'irradiation lèse l'allantoïde ce qui empêche le développement de l'embryon.

Il a obtenu par son procédé :

- des embryons sirènes (9)
- des embryons sirénoïdes (19) qui sont les plus intéressantes car se rapprochant le plus du syndrome de régression caudale.

Tous ces monstres ont en commun :

- une atrophie plus ou moins complète des organes axiaux en arrière des vertèbres thoraciques ; les somites et leurs dérivés, le système nerveux et la chorde dorsale s'arrêtent plus ou moins brusquement.

a - En conséquence, ni sacrum ni coccyx ne se forment. La région postérieure du corps n'est pas innervée. Cependant chez les oiseaux le rachis lombaire n'existe pas et le sacrum et le coccyx sont très développés et font immédiatement suite au rachis thoracique.

. En outre :

b - fusion partielle ou totale des membres inférieurs ;

c - orientation anormale des membres pelviens ;

d - La fusion partielle ou totale du corps de Wolff est aussi fréquemment observée.

Elle apparaît jusqu'au niveau où existent des éléments axiaux (chorde dorsale) pour les séparer.

A partir du moment où les ébauches médianes disparaissent les corps de Wolff se fusionnent.

Nous noterons qu'il est question du mésonéphros et non du métanéphros. En effet selon le Professeur GIROUD une ébauche ne peut se former que si la précédente ontogénique l'est. Comme les animaux d'expérience meurent très tôt, le rein définitif n'a pu se former. Quoiqu'il en soit, les canaux nés du mésonéphros sont malformés et se jettent dans le sinus uro-génital. C'est de leur extrémité distale que s'évagine le bourgeon urétéral vers l'ébauche métanéphrotique qui doit former le rein définitif.

Il est vraisemblable que le rein définitif de ces poulets s'ils venaient à terme seraient absents ou malformés.

e - L'atrophie de la région cloacale est fréquente :

Elle peut s'expliquer par une atrophie du rectum ou par une agénésie de la partie basse du canal de Wolff (d'un ou des deux côtés) qui se termine en cul de sac ou va s'aboucher plus haut dans l'intestin.

ANCEL (1952 - Strasbourg)

Utilise la Colchicine, qu'il introduit par une pipette dans un oeuf de poule dont la coquille a été ouverte, ce qui permet de localiser l'endroit où le produit est placé.

Il obtient au maximum des anomalies très sévères portant sur la moitié postérieure du corps qui est atrophiée et au minimum une simple atrophie de la région cloacale.

- Pour obtenir des anomalies graves, il faut agir sur des embryons très jeunes entre les stades 9 et 27 somites (30e à 40e heure d'incubation). En effet l'action malformative doit survenir au stade de bourgeons indifférentiés.

Le mécanisme d'action serait une anoxie relative qui entraînerait un arrêt du développement de la région caudale. Cette explication paraît plausible, la colchicine ou les rayons X n'ayant d'autre effet que de réduire la prolifération normale du bourgeon caudal.

KALTER et WARKANY

Ont obtenu de très nombreuses malformations chez la souris par carence en vitamine A_3. Ils ont en effet noté des anomalies de la queue

- en zig-zag : 27 %
- courte : 22 %
- absente : 3 %

Sans préciser le rapport avec ce premier groupe de malformations, ils ont signalé dans leurs expériences un grand nombre d'anomalies de l'appareil urinaire ou digestif terminal : fistules recto-vésicales, atrésie anale, agénésie rénale, rein ectopique, fusion rénale médiane, anomalies de l'uretère notamment hydro-uretère.

L'état du rachis n'était pas mentionné.

COHLAN

Au cours de ses expériences avec la vitamine A chez la rate a eu l'occasion d'observer une sirène.

ROUX et MARTINET

Récemment (1962) ont étudié les effets de l'hypervitaminose A chez la souris et ont observé des anomalies caudales chez la souris.
Les doses étaient de 1.000 u. le 7ème, 8ème, 9ème jour
ou 6.000 u. le 9ème jour.

Ici l'agent tératogène n'était pas limité dans l'espace comme dans les expériences de Wolff et d'Ancel. L'explication de la limitation régionale de son action ne peut se trouver que dans la chronologie, le stade embryonnaire où se produit la tératogène ayant comme toujours une importance capitale.

Les malformations caudales ont été remarquées chez 8 foetus. Elles étaient constituées par de forts raccourcissements de la queue accompagnés de coudure et de torsion.

Par ailleurs ces embryons ne présentaient pas de malformation des membres. Par contre des anomalies viscérales furent retrouvées. Ces malformations portaient sur l'appareil uro-génital et le rectum et existaient dans 50 % des cas de queue anormale.

On peut remarquer que les dérivés des trois feuillets ont été atteints, puisqu'on rencontre des anomalies :

ectoblastiques (nevroxe)
entoblastiques (tube digestif et sinus uro-génital)
mésoblastiques (squelette, reins)

Mais toutes sont limitées à la région postérieure de l'embryon. ROUX et MARTINET remarquent que ces aplasies, comme d'ailleurs en clinique humaine, touchent essentiellement les organes dorsaux. Parmi les viscères, ce sont les anomalies du rectum qui prédominent. Son aplasie est constante. On ne constate pas d'ouverture des dérivés du sinus uro-génital dans le tube digestif intact, mais l'inverse, c'est-à-dire l'ouverture du tube digestif dans les dérivés sinusiens. Les organes les plus antérieurs comme l'Urèthre, le tubercule génital sont respectés.

Les malformations sont donc localisées avant tout à la région dorsale, c'est-à-dire à la région médiane de l'ébauche embryonnaire.

GIROUD et TUCHMANN-DUPLESSIS -

Ont obtenu par carence en acide folique chez la chatte gravide ; soit une rotation de la queue, soit une absence de queue avec pieds bots ce qui réalise bien une régression caudale.

DURAISWANI -

A étudié l'action de l'hypoglycémie expérimentale sur l'embryon de poulet, par injection d'insuline dans l'oeuf après le début de l'incubation.

Il constata des malformations telles que Spina bifida partielle ou complète, suppression du développement d'une ou plusieurs vertèbres et déformation des membres.

Ces modifications peuvent être induites, non seulement par l'insuline mais par :

la Synthalline
les Sels de Thallium
les Sulfamides
la 3 Acétyl pyridine
la Cortisone

Les malformations sont également le fait de carences d'apport de Phosphore, Calcium, Vitamine B, C, D.

Plus la dose injectée est forte, plus le pourcentage de malformations est grand ; les lésions varient selon la dose injectée et selon la date de l'injection.

Les anomalies sont surtout squelettiques :
Selon la date de l'injection on obtient :

0 - 2ème jour	:	Atteinte de la colonne vertébrale
3ème jour	:	Griffes - Pattes
4 - 5ème jour	:	Membres - Bec
6ème jour	:	Hanche : luxation congénitale
3 - 6ème jour	:	de fortes doses d'insuline donnent des troubles généraux de l'ostéogénèse ressemblant à l'ostéogénèse imperfecta-l'Achondroplasie

Un certain pourcentage de ces poussins pathologiques est stérile ; l'accouplement des poussins non stériles pathologiques entre eux (présentant des anomalies telles que pieds bots ou ostéogénèse imperfecta) permet l'étude sur plusieurs générations qui montre que les déformations sont transmises.

CONCLUSIONS DE CETTE EXPERIMENTATION :

Deux faits frappent :

1°- l'extrême fréquence de l'association d'anomalies viscérales à l'absence de vertèbres caudales.

2°- la ressemblance étroite de ces modifications avec l'affection humaine.

Ainsi les expérimentations confirment la notion d'entité pathologique touchant toute la partie caudale du corps de l'embryon et que notre Maître le Professeur Agrégé B. DUHAMEL a individualisé sous le nom de syndrome de Régression caudale :

"Ces agénésies sont le témoin d'une malformation régressive de la région caudale de l'embryon. Elles progressent de bas en haut, réduisant le nombre des pièces sacro-coccygiennes, pouvant déborder sur le rachis lombaire".

Notre Maître a été amené à cette conclusion par l'étude de 178 dossiers d'anomalies ano-rectales, dont :

- 20 présentaient une agénésie sacro-coccygienne

S_4	7 cas
S_3	6 cas
S_2	4 cas
S_1	1 cas
Agénésie complète	2 cas

- 24 sur 178 présentaient des anomalies urinaires et génitales

. mégauretères

. hypospadias

. .agénésie rénale unilatérale

- 10 sur 178 présentaient des malformations des membres inférieurs
  - . Pieds bots
  - . Atrophie globale avec raideur
  - . luxation de la hanche

et il conclut :

"La grande majorité des anomalies qui peuvent être associées aux malformations ano-rectales, s'apparentent donc aux conséquences habituelles du syndrome de régression caudale.
Il est donc permis de penser que les malformations ano-rectales constituent elles-même, souvent un élément de ce syndrome. Il est donc nécessaire de rechercher les différents autres éléments de ce syndrome en pratiquant des radiographies du rachis dans son ensemble, une urographie intra-veineuse, un examen orthopédique. La conduite thérapeutique et le pronostic peuvent s'en trouver complètement modifiés".

FULLER et STERNBERG avaient classé les agénésies sacrées dans le cadre des défauts de la partie caudale de l'axe du corps et s'étendant symétriquement par rapport à cet axe.

Pour ces auteurs, ces défauts touchent suivant les cas, des parties plus ou moins étendues du corps et leur étendue se fait dans une ligne crânio-caudale ou dorso-ventrale.

La figure I montre une coupe dessinée par ces auteurs de la partie postérieure d'un embryon humain long de 6 mm. Sur cette coupe on peut voir aisément la position de la moëlle et de la chorde.

De part et d'autre se trouvent les membres postérieurs.

Dans la partie médiane du corps embryonnaire se trouve le cloaque déjà partiellement divisé en rectum et vagin et la membrane cloacale.

Le schéma montre également l'intestin primitif. Les traits délimitent le défaut de la partie caudale de l'embryon correspondant aux deux cas d'agénésie sacrée publiés par cet auteur.

- Dans le premier cas : le défaut touche le système nerveux central, la colonne vertébrale, et la partie la plus inférieure du côlon.

Les membres postérieurs sont tournés vers l'extérieur étant donné la forme anormale du bassin, mais non soudés ensemble.
Les organes résultant du cloaque sont normaux.

- Dans le second cas d'agénésie sacrée :
ici le défaut se localise à la partie caudale de la colonne vertébrale et ne touche que la colonne vertébrale et la moëlle.

Ainsi pour ces auteurs, il existe un défaut congénital, d'étendue variable, limité à la portion postérieure des segments métamériques, et rendu responsable de la malformation rachidienne isolée, alors que les cas avec malformation viscérale associée sont dus à un défaut congénital des métamères, étendu de la portion postérieure à la portion antérieure.

FREEMAN en 1950

Remarque que sur 44 cas colligés d'agénésie de la colonne vertébrale, il existait 15 cas d'atteinte du système uro-génital ou du rectum. Il groupe ces faits dans un ensemble comportant des malformations portant sur l'intestin primitif, le cloaque, les conduits Müllériens et Wolffiens, mais sans en faire un syndrome de régression caudale.

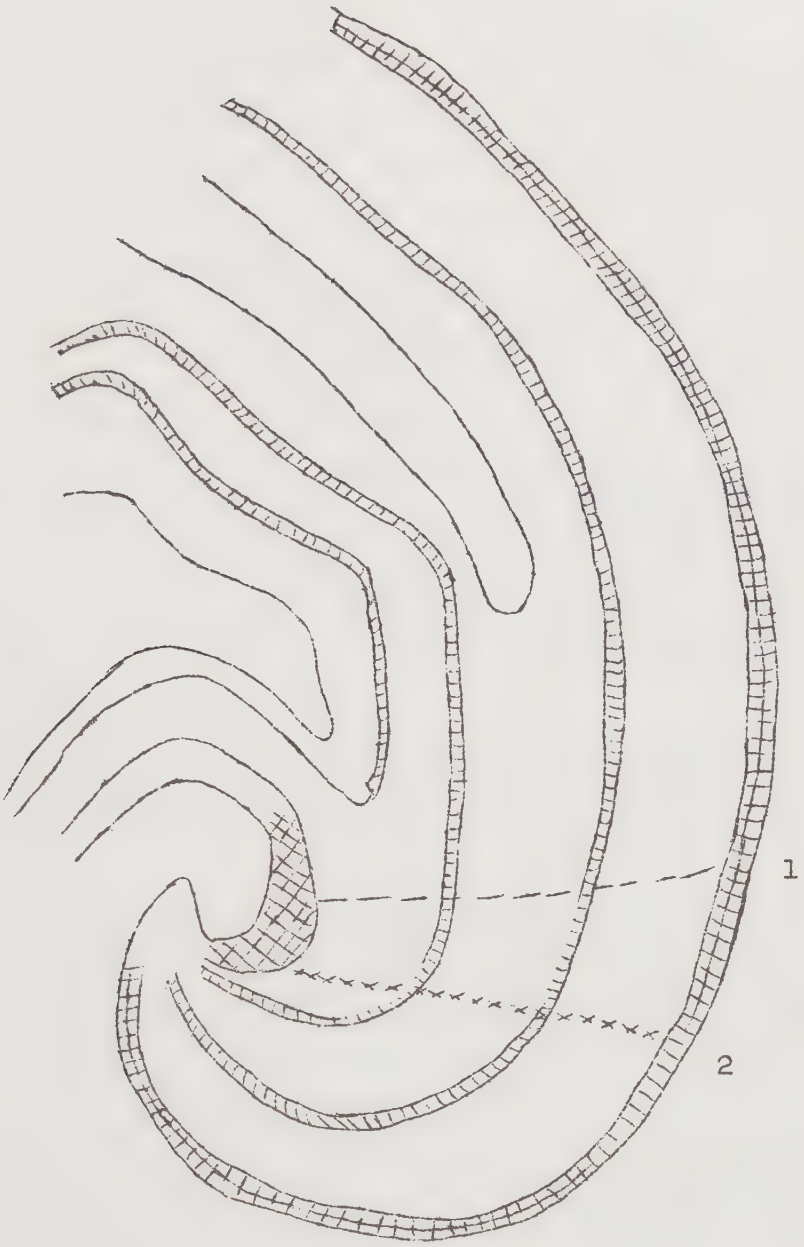
PICCHINI et BRESCHI (1960)

Reprennent ces hypothèses à propos de l'étiopathogénie des malformations ano-rectales.

Ils pensent que celles-ci ne doivent plus être considérées comme un phénomène limité à la seule altération de l'intestin postérieur, mais regardée d'un point de vue plus large, comprenant les défauts des organes et structures adjacentes et ainsi inclues dans un unique processus malformatif qui englobe tout le pelvis et qu'ils dénomment "Malformation cunéiforme du Pelvis".

TONDURY

Nous l'avons vu (1944) avait établi un rapport entre l'imperforation anale et l'agénésie sacrée.



II

STEPHENS (1953) - WILLIAMS et NIXON (1957)

Ont confirmé que un sacrum ne présentant que 4 segments par épistasis (6 vertèbres lombaires) ou par agénésie d'un segment sacré, comporte un développement normal du bassin et doit être différentié de l'agénésie sacrée vraie présentant au moins l'agénésie de deux segments sacrés.

STEPHENS a en effet étudié la morphologie du releveur de l'anus pour interpréter la malformation ano-rectale. Il existait une hypoplasie dès que le sacrum était limité à trois vertèbres ou moins.

Par contre, il a retrouvé autant de cas d'imperforation anale avec épistasis 46 % qu'avec agénésie sacrée vraie.

DATE D'APPARITION DE LA LESION VERTEBRALE :

DURAISWANI estime que la lésion affecte la partie de l'embryon qui est au stade le plus actif de développement et de différenciation.

En effet, si les injections d'insuline sont faites après les deux premiers jours d'incubation, on découvre des anomalies squelettiques autres que celles de la colonne vertébrale.

- La lésion est donc précoce environ entre la quatrième et la septième semaine (O'RAHILLY) époque de la différenciation de la colonne lombaire et du sacrum.

- Ainsi, chaque partie du corps a des périodes critiques.
  C'est à cette période critique qu'une portion particulière de l'embryon est la plus sensible aux modifications environnantes, et aux poisons tératogènes, d'origine endo ou exogène.

Certains arrêts de prolifération à cette période renversent ainsi la progression normale du développement, et même lorsque l'influence a disparu, la reprise normale du développement ne se fait pas, et ainsi la malformation se développe.

ETIOLOGIE DE L'AGENESIE LOMBO-SACREE

Elle a pu être envisagée :

a - par l'étude de la pathologie de la grossesse

b - par l'étude génétique et l'enquête familiale

c - par l'expérimentation : nous avons cité les principales expériences.

Elle a pu dégager certaines notions sur les causes de cette malformation, mais celles-ci restent encore imparfaitement connues.

L'étiologie mettant en jeu des microtraumatismes embryonnaires a été évoquée par FRIEDEL. Elle semble actuellement abandonnée.

Deux grands mécanismes sont actuellement retenus :

1°- l'action de substances toxiques, aussi bien endogènes qu'exogènes

2°- l'existence indiscutable d'un facteur héréditaire.

A - L'ACTION DES SUBSTANCES TOXIQUES ET DES AGENTS PHYSIQUES -

1°- Le diabète reste une des étiologies majeures et dont l'action est pratiquement prouvée.

Mais c'est surtout le traitement insulinique pendant la grossesse qui est incriminé.

Nous avons relevé 10 cas de diabète maternel patent sur 71 cas de la littérature. Il en est ainsi dans le cas de Véronique L ... dont la mère a été traitée à l'insuline pendant la grossesse. Très difficile à équilibrer elle recevait 80 UI par jour.

BLUMMEL et EVANS ont retrouvé 8 cas de diabète sur 50 cas d'agénésie sacrée totale et partielle.

LICHTENSTEIN, LANDAUER et DURAISWANI ont confirmé cette activité tératogène de l'insuline.

Rapprochons de l'étiologie diabètique le cas de Zeligs : l'enfant pesait 5 kg 443 à la naissance à terme, et l'on sait qu'au delà de 4 kg. comme poids de naissance, il faut systématiquement rechercher un diabète maternel.

Il serait intéressant dans tous les cas où n'existe pas de diabète maternel patent, de rechercher une tendance diabètique par une hyperglycémie provoquée systématique.

2°- Parmi les autres actions tératogènes citons :

- les effets toxiques des sels de lithium (LEHMANN)
- la carence en vitamine A (ZILVA)
- l'élévation de température (évoquée par DANFORTH)

A partir de l'expérimentation animale, la toxicité de certains agents a pu être suspectée

- l'irradiation par Rayons X (WOLFF)
- la colchicine (ANCEL)
- la carence en vitamine A déjà vue (WARKANY)
- l'hypervitaminose A (ROUX et MARTINET)

DURAISWANI a obtenu le même genre de déformations qu'avec l'insuline avec :

- la Synthalline
- les Sels de Thallium
- les Sulfamides
- la 3-Acétyl pyridine
- la Cortisone

Enfin signalons, sans en tirer de conclusions que la mère de Véronique L ... avait subi un traitement complexe pendant sa grossesse, outre l'insuline :

- Lutogyl 25 mg. par jour dès le 2ème mois
- Progestérone 250 mg. par jour tous les 6 jours
- Distilbène : 25 mg. par jour
- Diétazolamide à partir du 4ème mois.

B - LES AVORTEMENTS SPONTANES -

ont été signalés par BLUMMEL et EVANS. Ils ont retrouvé 7 cas sur 50 où la mère avait eu des avortements antérieurs. Ce fait est signalé également par MORETTI et par KATZ. Mais on peut penser que l'agent causal de l'agénésie sacrée (Diabète notamment) a pu entraîner un avortement.

C - LE FACTEUR GENETIQUE est actuellement fortement mis en cause.

Cette hypothèse a été soutenue par WERTHEIM, FELLER et STERNBERG, FREEMAN, DEL DUCCA ; ces auteurs se basent pour cela : sur l'existence d'anomalies chez les ascendants et les collatéraux d'où la nécessité d'un arbre généalogique le plus ramifié possible.

- Nous avons retrouvé 6 cas avec malformations familiales dans la littérature.
- BLUMMEL et EVANS en retrouvent dans 22 % des cas de leur statistique.

Ces anomalies familiales consistent en pieds bots, spina bifida, polydactylie, méningocèle. Certaines malformations familiales retrouvées n'ont pas de rapport avec l'agénésie du rachis, nous les citerons :

Surdimutité
Strabisme
Anomalie congénitale du pouce
etc ....

- Mais l'argument capital en faveur de l'hypothèse génétique est celui donné par la célèbre observation de POUZET d'ailleurs unique dans la littérature d'un cas d'agénésie lombo-sacrée (au-dessous de L_3) observée chez le père et le fils avec clichés de la colonne pratiquement superposables.

On se demande d'ailleurs, lorsqu'on connait l'importance des malformations génito-urinaires qui accompagnent l'agénésie sacrée comment s'est faite la procréation !

Et ce qui explique peut-être le fait qu'on n'observe pas d'agénésie héréditaire est que la descendance reste rare.

Quoiqu'il en soit, ce fait existe et même unique, il prouve pratiquement la part génétique dans l'étiologie de l'affection.

ZELIGS 1940 signale une tendance familiale dans un des deux cas qu'il rapporte, avec méningocèle chez un frère et des pieds bots chez des cousins directs dans la lignée maternelle et paternelle.

Ici, l'association des tendances venant des deux parents à la fois peut avoir joué.

L'observation de VALEGEAS concerne deux jumeaux univitellins : l'un mort-né ne présentait seulement qu'un bec de lièvre, l'autre vivant avait une agénésie lombo-sacrée.

L'observation citée par LEBOUCHARD est assez remarquable :dans la famille d'un cas d'agénésie lombo-sacrée il découvre :

1 frère 21 ans avec énurésie jusqu'à 7-8 ans.
1 frère 20 ans avec la même anomalie
1 soeur 14 ans agénésie sacro-coccygienne avec spina bifida, troubles sphinctériens importants.
1 soeur 10 ans Spina bifida avec tumeur, paraplégie incontinence sphinctérienne complète
1 frère mort-né : avec une forme majeure de spina bifida.
1 cousine : Spina bifida opérée à 9 mois.

Enfin, dernier argument en faveur de la théorie héréditaire : dans l'expérimentation animale nous avons vu que cette manifestation créée chez le poulet pouvait se transmettre héréditairement.

D - L'ASSOCIATION DE LA THEORIE GENETIQUE ET TOXIQUE -

semble la plus probable.

FREEMAN retient que la condition peut être due à une interférence d'un état génétique avec un organisateur.

NEEDHAM pense également à d'éventuels rapports entre les gênes prédisposants et des facteurs favorisants.

PICCHINI et BRESCHI envisagent l'étiologie des malformations ano-rectales

dans le cadre global de la régression caudale. Ils reconnaissent à ce groupe de malformations deux types de facteurs :

a - Progénétiques (génotypiques ou préconceptionnels)
b - Métagénétiques ou post-conceptionnels (Paratype)

L'Ecole Italienne (DE GIOVANNI, VIOLA, FRANCIONI, DE TONI) estime que la malformation n'est autre que la résultante de l'action du milieu ambiant exerce sur la masse héréditaire propre du sujet.

PICCHINI et BRESCHI font intervenir dans les facteurs métagénétiques, ceux qui influencent la capacité d'accolement de la muqueuse utérine à l'oeuf fécondé, notamment des troubles endocriniens dè la pré-ménopause. Dans les facteurs progénétiques ou génotypiques ces auteurs mettent en cause un gène particulier de caractères suivants :

récessif, pouvant rester latent plusieurs générations, mais capable de devenir dominant brusquement par mutation, et se manifestant alors.

Par mutation, on entend une modification physico-chimique du gêne qui l'induit à assumer un comportement différent. Dans ces modifications, ils conservent toutefois un caractère héréditaire (homo ou hétérozygote) qui existait avant la mutation.

Et ils citent pour confirmer cette théorie, le caractère familial de la malformation pelvienne, existant dans de multiples observations. Pour eux également, un autre aspect favorable à l'interprétation génétique est l'existence de malformations des membres associés.

Enfin ces auteurs pensent que le gêne en question est présent comme facteur causal chez la sirène et chez les anchipodes, et que son action est spécifique pour une date fixe de l'évolution et pour une région déterminée de l'organisme. En particulier une telle action conduit chez la sirène à une anomalie du développement de l'organisation du tronc, lequel perd de la sorte une partie de "sa capacité organisatrice et de sa capacité d'induction".

Ceci permet de conclure que dans le cas de la malformation rachidienne, ce n'est pas tant la qualité du gêne qui est importante que la particulière sensibilité de la phase évolutive durant laquelle elle intervient :

- chez la sirène ce sera au début de la formation du bourgeon caudal au 21è jour.
- chez les anchipodes, quand le bourgeon caudal est devenu saillant au 26è jour, lorsque l'embryon mesure 3,5 mm.

PRONOSTIC - EVOLUTION

POSSIBILITES THERAPEUTIQUES

Nous terminerons par ce chapitre qui est encore à l'étude et en pleine évolution.

Les décès à la naissance ou pendant la grossesse peuvent se voir mais le plus souvent l'enfant nait vivant. Certaines malformations peuvent mettre en jeu le pronostic vital à la naissance telle une imperforation anale. Pendant les premiers mois de la vie le pronostic vital peut être mis en jeu par un état général très déficient ou une infection intercurrente : broncho-pneumonie, infection urinaire, septicémie.

Passé le cap de la première année, les décès sont plus rares, et c'est chez ces enfants que les problèmes thérapeutiques pourront se poser.

Jusqu'à ces dernières années, cette affection était dominée par l'impuissance thérapeutique. Certes des traitements locaux ont toujours été pratiqués et se pratiquent encore actuellement.

Ils ont pour but de corriger les déformations des membres inférieurs et tenter de faire récupérer la station debout et la marche. Ces traitements ne sont pas spécifiques ils comprennent :

1°- Le traitement des pieds bots :

C'est le traitement habituel :
- Manipulations
- bandages
- allongement du tendon d'Achille; transplantations tendineuses, capsulotomie intense, plâtres.

Le pronostic étant le même que pour les pieds bots ordinaires.

2°- La rotation interne du tibia peut être traitée par une ostéotomie de dérotation.

3°- La luxation de la hanche : traitement habituel.
Elle peut être totalement réduite.

4°- L'allongement plastique de Beunet du quadriceps, a permis à HAMSA d'obtenir l'extension à 180° d'un genou en recurvatum grâce à des plâtres successifs il obtint 15° de flexion.

5°- La rotation externe de la cuisse fixée par des contractures qui existait chez ce même malade fut corrigée par une ostéotomie fémorale supra-condylienne, et le patient arriva à marcher avec un bon alignement des membres inférieurs.

ZELIGS réussit également une opération d'alignement des membres inférieurs sur un cas de luxation congénitale des hanches avec recurvatum du genou gauche. L'enfant put alors marcher avec deux cannes. Mais même à 19 ans, les cannes restaient nécessaires car les membres inférieurs étaient très faibles.

DASSEL rapporte le cas d'un enfant dont les déformations des membres inférieurs avaient été traitées par appareils plâtrés.

Des traitements radicaux ont été proposés et appliqués par RUSSEL et AITKEN.
Ils consistent en une amputation bilatérale sous trochantérienne.

L'enfant fut appareillé à l'aide d'une prothèse canadienne pour désarticulation de hanche composée d'une cage en plastic dans laquelle tronc et cuisses sont contenus en position assise. RUSSEL estime que les résultats sont satisfaisants après une éducation à la marche. Ces auteurs présentent ainsi trois cas d'amputation sous trochantérienne appareillées. Dans les trois cas l'enfant fut éduqué à la marche d'abord avec des genoux raides, l'enfant progressant en se dandinant, puis on lui adapta des genoux artificiels ; on lui apprit à fixer et à retirer seul les prothèses de ses moignons.

L'enfant put marcher, s'asseoir, se lever d'une chaise, monter et descendre les escaliers, donc pourvoir aux activités de la vie quotidienne et même suivre des cours.

- Lorsque les hanches sont mobiles, ils se contentent d'une désarticulation des genoux.

Pour ces auteurs, les tentatives de reconstruction des extrémités distales (pour le type I de la classificationde FOIX et HILLEMAND) ne sont pas couronnées de succès. Le pronostic est le même que pour un paraplégique.

Il est à noter que ces auteurs ne se préoccupent pas de la colonne vertébrale. Or le pronostic est bien meilleur lorsqu'il existe des connexions entre colonne et bassin. C'est pourquoi il semble logique comme l'a proposé notre Maître le Professeur Agrégé B. DUHAMEL de solidariser Rachos lombaire et os iliaques par des greffons en pont dès que l'enfant a atteint un âge où le développement devient stationnaire.

Le problème ano-rectal et urinaire :

1 - Si on reste démuni contre l'incontinence rectale et urinaire

2 - une imperforation anale sera traitée par abaissement rétrorectal et transanal ou une autre technique.

3 - Les troubles de l'évacuation des matières dus à une achalasie recto-anale pourront être améliorés par la sphinctérectomie du sphincter interne qui permet en même temps la biopsie.

Le problème des grossesses :

Deux cas de grossesse ont été décrits. Ils se sont terminés heureusement, mais ont nécessité une césarienne systématique.

Enfin signalons le problème social que posent ces malades :

- soit que les parents s'impatientant la longueur du traitement, et l'espacement des différents temps, reprennent l'enfant.
- soit qu'inversement ils se désintéressent de cet enfant handicapé et refusent de la reprendre.

C O N C L U S I O N S

Si les agénésies sacrées ont fait l'objet de nombreux travaux, l'agénésie du rachis lombo-sacré, d'ailleurs rare, n'a suscité jusqu'ici que peu d'intérêt du fait de sa rareté.

Elle mérite cependant d'être connue pour les problèmes d'étiologie et de génèse embryologique qu'elle pose, et surtout pour les problèmes de thérapeutique qui sont encore sans solution valable.

Si nous avons fait entrer dans notre étude les agénésies sacrées totales dans lesquelles habituellement, la dernière pièce lombaire est malformée et atrophiée, ce travail a été surtout consacré aux agénésies lombo-sacrées totales auxquelles participe parfois le rachis dorsal terminal.

Cette étude a pu être faite grâce aux observations que nous avons pu recueillir dans le service du Professeur Agrégé B. DUHAMEL, série de 8 agénésies lombo-sacrées observées par notre Maître constituant actuellement la plus importante statistique mondiale.

La malformation rachidienne réalise au minimum, une agénésie sacrée totale débordant habituellement sur la 5ème lombaire et à l'extrême une agénésie lombo-sacrée totale avec agénésie des dernières vertèbres dorsales remontant jusqu'à D8 (2 cas).

Son tableau clinique est évident dominé par :

- les malformations des membres inférieurs de type arthrogrypose allant du simple pied bot à la rétraction complète en flexion des membres inférieurs avec raideur des articulations.

- l'atrophie de la partie inférieure du tronc.
- les troubles sphinctériens vésicaux et rectaux à type d'incontinence ou au contraire d'achalasie recto-anale.

Les malformations associées toujours à rechercher peuvent mettre en jeu le pronostic vital qu'il s'agisse en particulier d'agénésie rénale de malformations variées urinaires ou de malformations ano-rectales.

Du point de vue étiologique, celui-ci reste encore mal connu. On a incrimé des facteurs exogènes et en particulier en premier lieu le diabète. Mais le facteur génétique semble lui aussi en cause. L'association des 2 semble l'hypothèse la plus probable.

Du point de vue embryologique, nous pensons avec notre Maître le Professeur Agrégé B. DUHAMEL que cette affection se rapproche de l'Ectrosomie caudale (amputation de la moitié postérieure du corps et des membres postérieurs) observée chez l'animal. Elle en constitue une forme dégradée portant sur la partie axiale du corps avec simplement malformation des parties latérales (incluant les membres inférieurs).

Cette hypothèse rejoint celle de FELLER et STERNBERG qui pensaient que pendant les premières semaines de la vie, s'il se produit un avortement de l'extrémité caudale de l'embryon, celui-ci peut être, soit limité à la partie dorsale de l'embryon réalisant alors une agénésie isolée du rachis terminal, soit étendu aux parties latérales, s'accompagnant alors de lésions viscérales et d'absence des membres inférieurs.

Du point de vue thérapeutique, celui-ci reste essentiellement symptomatique de malformations orthopédiques, digestives et urinaires.

Les traitements qui visent à redonner une possibilité d'orthostatisme à l'enfant sont encore à l'étude.

Et s'il semble difficile de suivre les auteurs américains partisans d'une amputation totale et systématique des membres inférieurs, celle-ci peut parfois être nécessaire devant des membres inappareillables et inutilisables.

Enfin, dans les agénésies lombaires importantes, où il n'existe pas de connexion rachis bassin, notre Maître le Professeur Agrégé B. DUHAMEL est partisan de recréer celle-ci par une greffe osseuse en pontage lombo-iliaque.

RESUMES DES OBSERVATIONS

OBS. I - Enfant DE ... Nathalie.

Née le 27.1.64 - prématurée de 5 mois 1/2 - Poids de naissance 1200 G.
Décédée 14 H. plus tard.

Enfant sirénoïde anchipode avec malformations multiples :
Face : Microtie bilatérale, aplasie des conduits auditifs externes
Tronc : Considérablement atrophié dans sa partie inférieure
Vulve normale.
Anus punctiforme mais perméable au stylet sans méconium.
Membres inférieurs : luxation des hanches et Arthrogrypose
Membre supérieur : Agénésie bilatérale de rayon radial.

Radiographies : Absence totale du sacrum. Soudure de L4 et L5
Rapprochement des os iliaques.
Grosse dysmorphose cervicale inférieure et dorsale supérieure.
10 paires de côtes avec nombreuses synostoses

OBS. II - DEL ... Marie-Ange.

Née en septembre 1942.
Admise à 20 jours à la Clinique Chirurgicale Infantile des Enfants-Malades.

Présente : Thorax - Membres supérieurs Normaux.
Rétrécissement du bassin.
Raideur des articulations des membres inférieurs avec palmure empêchant l'extension des jambes sur les cuisses (Arthrogrypose)
pieds varus équin bilatéral.
Grosse amyotrophie portant surtout sur les jambes.

Radiographies : Agénésie vertébrale inférieure à D8
Vertèbres dorsales régulières
8 paires de côtes.
Synostose des os iliaques
Pas de luxation de hanche.

Décédée le 10.11.1942
Vérification anatomique : rein unique bilobulé.

OBS. III - MEC ... Michèle.

Née le 29.1.1944.
Vue à 1 an 1/2.
Dossier malheureusement incomplet.

Radiographies :

La colonne s'arrête à L3
Grosses anomalies de la colonne sus-jacente : spina bifida de D7 - D12
hémivertèbres
fissuration des corps vertébraux

Pas de luxation de hanche
10 côtes de chaque côté - synostose des côtes adjacentes

Os iliaques rapprochés de la ligne médiane mais séparés. Bassin très rétréci.
Images de distension gazeuse (côlon et grêle).
Traces de baryte remontant jusqu'au Caecum.

OBS ... IV - LEB ... Véronique.

Née le 13.4.1964.
Vue pour la première fois à 7 mois au Centre Hospitalier de Saint-Denis.

Enfant née par césarienne (Hydramnios pendant la grossesse)
Ralentissement des bruits du coeur.

Mère diabétique connue depuis 4 ans mal équilibrée pendant la grosse et aurait pris de l'Insuline 80 UI.
Progestérone -
Oestrogènes
Diurétiques après le 4ème mois.

A la naissance on diagnostique : Agénésie lombo-sacrée
Arthrogrypose des membres inférieurs

Hospitalisée plusieurs fois pour une infection urinaire à l'hôpital de Versailles.

A l'arrivée dans le service on note : Hanches et genoux bloqués en flexion
Pieds bots varus équin
Membrane poplitée.

Aplatissement des fesses - Atrophie de la cuisse et surtout des jambes.
Mobilité spontanée très diminuée.

Proéminence de la dernière vertèbre lombaire présente.
Bassin très rétréci contrastant avec un abdomen distendu tympanique.

Appareil génital :
- ébauche scrotale bilatérale
- méat uréthral dans le vagin
- sexe chromatinien féminin.

Radiologiquement : absence du sacrum et des deux dernières lombaires.

OBS. IV - suite IEB ... Véronique

Lavement baryté - Côlon très distendu dans toute son étendue
transit baryté : mégaoesophage.

En mai 1965 épisode subocclusif avec augmentation du météorisme, vomissements, constipation opiniâtre.

Intervention le 17 juin 1965 : sphinctérectomie.
biopsie qui améliore nettement n'enfant.

Compte rendu anatomo-pathologique de la biopsie :
- très rares filets nerveux - absence de cellules ganglionnaires.

OBS. V - BE ... Didier.

Né le 23.1.1956.

Vu à l'âge de 15 jours
pour pieds bots varus équin avec grosse atrophie des membres inférieurs avec apparence de paraplégie totale.

A l'examen : Atrophie de la région fessière
Atrophie des membres inférieurs prédominant sur les jambes.
Pieds bots bilatéraux
Imperforation anale simple et incomplète avec bourgeon anal.

Radiographies :
Agénésie complète du sacrum
Vertèbres normales - 12 paires de côtes
L_5 cunéiforme articulée avec les deux ailes iliaques.

Traitement :
- les pieds bots sont traités par attelles de Denis-Brown
- l'imperforation est traitée par dilatations.

Au bout de 10 mois l'anus est souple et bien contractile.

Au bout d'un an la morphologie s'améliore.
Il commence à se tenir debout et à faire des mouvements de marche automatique.

A 21 mois, il marche seul. Les pieds bots sont bien corrigés. L'anus est souple, mais il existe un fécalome rectal.

A 3 ans 1/2 l'enfant peut marcher toute la journée, mais l'incontinence urinaire est totale. Il persiste des troubles de l'évacuation rectale.

OBS. VI - MOR ... Denise.

- Grossesse normale - Aucun antécédent familial.
- Née le 6.11.1949 - Accouchement par siège - Poids de naissance : 2,750 Kg

Vue à 3 mois pour anus à la fourchette.

A l'examen :
- Anus à la fourchette
- Pied bot varus équin bilatéral.

OBS. VI (Suite) MOR ... Denise.

Radiographies : Agénésie rachidienne sous-jacente à D8.

Spina bifida de C_6 à D_7
Grosses anomalies de la colonne dorsale.
13 côtes de chaque côté
fusion de la 7e et 8e côte.

Pas de luxation de hanche.
Les os iliaques restent très écartés.
Très gros coeur en sabot.

Traitement : des pieds bots par attelles
dilatations de l'anus à la bougie

L'enfant est perdue de vue à partir du 10.3.1950

OBS. VII - DOU ... Chaïk -

Né le 12.2.1965.

Vu le 13.11.1965 envoyé par le centre hélio-marin de Saint-Trojan pour :
- absence de fermeture de tous les corps vertébraux
- agénésie lombo-sacrée.

A l'examen :

L'enfant est en bon état général, développement psycho-moteur normal.
Amyotrophie modérée des jambes - Pas d'arthrogrypose.
Saillie de la dernière lombaire, tuméfaction de consistance lipomateuse dans la région lombaire.
Aplatissement des fesses.

Au toucher rectal : hypotonie du sphincter. Pas de concavité osseuse sacrée.
Appareil génital normal.

Radiographies :-Absence du sacrum et des deux dernières vertèbres lombaires. Spina bifida latent de toutes les vertèbres - 12 côtes normales. Hanches normales.

-Urographie intra-veineuse : un seul rein droit.

-Lavement baryté : évacuation incomplète 48 h. après.

Traitement : Sphinctérectomie -le 10.12.1965- du sphincter anal.

Résultat anatomo-pathologique : Pas de cellule ganglionnaire.

Le 20.2.1966 :

L'enfant sort et est rendu à sa famille.

OBS. VIII - Enfant TRO ... Elisabeth.

Née le 8.9.1955.

Le 25.9.1955 : vue pour la première fois à la Clinique Chirurgicale Infantile pour anus vulvaire opéré le 6.10.1955.

A l'examen : Atrophie importante des fesses, rétrécissement du bassin.

- les membres supérieurs présentent quelques troubles trophiques mais sans raideur ni paralysie.
- Dystrophie du membre supérieur gauche avec :
  agénésie du pouce gauche
  (avec absence scaphoïde méta et phalanges).
- la fistule vulvaire s'est reperméabilisée.

Les radiographies montrent :

- une agénésie du sacrum dont il ne persiste qu'un petit fragment de S_1
- de grosses malformations de la colonne dorsale et lombaire:
  hémivertèbres supplémentaires lombaires et dorsales avec
  13 côtes gauches.
- des anomalies des membres inférieurs.
  coxa valga bilatéral
  hypoplasie du tarse antérieur.
- l'urographie intra-veineuse montrera : l'existence de méga-uretères une hydronéphrose débutant à droite.

  Pas d'injection du rein gauche.

Evolution : la fistule persistera malgré deux interventions.

Le problème essentiel fut celui des troubles de l'évacuation rectale. Un lavement baryté fait le 31 mai 1957 montra une énorme distension du sigmoïde avec fécalomes rectaux.
Ces fécalomes nécessitèrent une intervention chirurgicale par médiane pour les extraire.

Revue à 4 ans 1/2, cette enfant restait chétive mesurant 88 cm. Il existait une atrophie importante des deux membres inférieurs et une scoliose lombaire.

L'abdomen était météorisé avec fécalome rectal. L'enfant arrivait à retenir ses urines. L'état psychique était tout à fait normal.

Une sphinctérectomie biopsie fut pratiquée le 21.7.1961.
L'examen de la pièce ne montra aucune cellule neuronale.
L'évacuation fut améliorée, l'enfant allait tous les jours à la selle, avait un anus souple mais de gros fécalomes rectaux.

Vu, le Président de Thèse
Professeur M. FEVRE

Vu, le Doyen de la Faculté
Professeur G. BROUET

Vu et Permis d'Imprimer
Le Recteur de l'Académie de Paris
J. ROCHE

B I B L I O G R A P H I E

AITKEN G.T. et FRANTZ CH. -

Management of the child amputee. Instructionnal course lecture, The American orthopedic - Surgeous Vol. 17. pp. 246-295 - Saint-Louis The C.V. Mosby Co 1960.

BALOCCO A. -

Agenesia del segmento lombo sacrale della colonna vertebrale, con situs viscerum inversus. (Illustrazione di un caso). Minerva Pediatrica Torino 1960. 15, n°49 pp. 1482-1486

BERMAN PB. -

Agenesie of the sacrum. American journal of gynecology obstetric. 50, p. 447 - 1945.

BLUMEL J. - EVANS EB. - and EGGERS G.W.N. -

Partial and complete agenesis or malformation of the sacrum with associated anomalies. Etiologie and clinical study with special reference to heredity. A preliminary report. J. of Bone and Joint Surgery 41 A. p. 497-518. April 1959.

BLUMEL J. -

Congenital anomaly of the sacro-coccygeal spine. Report of eight cas of absence or malformations. Archives of surgery . Déc. 1962, n°85 - pp.982-993.

BRACH -

Ueber das Kreuzbein Virchows. Archives fur pathologic anatomie 272, p. 295 - 1929.

CHARLIER and SAUTY -

Spina bifida géant. Revue d'orthopédie - 4. p. 257 - 1913.

DASSEL -

Agenesis of the sacrum and Coccyx.
American journal of roentgenologgy radium therapy and nuclear medecine, Springfield 1961, 85 n°4, Avril pp. 697-700.

DEL DUCA V. - DAVID EV. - BARROWAY J.N. -

Congenital absence of the sacrum and coccyx. Report of 10 cases.
J. of Bone and Joint Surgery
33 A. p. 248-252 - Janv. 1951.

DESFOSSES et MOUCHET -

Absende du sacrum.
Revue d'orthopédie 11. 1061 - 1924.

DUHAMEL B. -

Malformations ano-rectales et anomalies vertébrales.
Archives françaises de pédiatrie 1959, 16, n°4. pp. 534-540.

DUNN L.C. -

The inheritance of rumplessness in the domestic fowl
J. of heredity 16, p. 127-134 - 1925.

DUNN L.C. - LAUDAUER W. -

The genetics of the rumpless fowl with evidence of a case of changing dominance.
J. of genetique 29 p. 217 - 1934.

DURAISWANI P.K. -

Comparaison of congenital defects induced in developing chickens bu certain teratogenic agents with those caused by insuline.
J. of Bone and Joint surgery 37 A. 277- 294 - Avril 1955.

DURAISWANI P.K. -

Experimental causation of congenital skeletal defects and its significance in orthopedic surgery.
J. of Bone and Joint 34-B. 646 - Nov. 1952

DURAISWANI P.K. -

Insuline induced skeletal abnormalities in developing chickens.
British medecine journal 2. 384. 390. 1950.

ELMSIE R.C. -

Congenital absence of the sacrum.
Proc. Royal Société Médicale (Section orthopédie) 15.pt.3.8. 1921-22..

EMERIT I. -

Agénésie sacro-coccygienne et syndrome de Bonnevie.
Ulrich. Etude génétique et chromosomique.
Acta genetica medicae et gemellogiae. Roma 1964, 13,N°1,Janv.pp69-89.

FOIX C. et HILLEMAND P. -

Dystrophie cruro-vésico-fessière par agénésie sacro-coccygienne
Revue Neurologique 40. 450-468. 1924.

FELLER A. et STERNBERG H. -

Zur kenntnis der Fehlbldunger der Wirbelsaule III.
Mitteilung uber den Wollständigen Mangel der unteren Wirbelsaülbs-
chinitte und seine Bedentung für die formale genese der defekthil-
dungen der bunteren Körperender.
Archives für pathologic anatomie 280 p. 649-692 - 1931

FREEDMAN Bernard -

Congenital absence of the sacrum and coccyx.
Report of a case and review of the litterature.
British journal of surgery 37, p. 299-303 - 1950.

FRIEDEL G. -

Defekt der wirbelsaule Wom 10 Brustwirhel an abwärts bei ennem
Neugeborenen.
Archives für Klin. chirurgie 93 p. 944-968 - 1910.

GADOW H.F. -

Evolution of the vertebral colunn
1 Vol. 253 pages. Cambridge University Press. New-York 1933.

GIORDANI C. -

Agenesia congenita del sacro-contributo clinico.
Minerva ortopedica Torino.
Mars 1957 - 8 - n°3 pp. 83-85.

GIORDANI -

Agenesia congenita del sacro.
Minerva orthopedica n° 3 - tome 8 p. 83 - Mars 1957.

GIRARD P.M. -

Congenital absence of the sacrum.
J. of Bone and joint Surgery. 17, p.1062-1064 - Oct. 1935.

GIROUD -

Eléments d'embryologie.

GRAND - EICHENFELD et JACOBSON -

Sacral aplasia (agenesis)
Radiology Syracuse
Avril 1960 - 74 - n°4 - pp. 611-618.

HAMSA W.R. -

Congenital absence of the sacrum.
Surgery 30. p. 657-666. 1935.

HERLINGER H. -

Radiological investigation of a case of sacro-coccygeal agenesis.
British Journal of radiology Mai 1964 - 37 n° 437 - pp.376-379.

HILGENREINER H. -

Ein fall von anchypodie beitrag zun Vollstandigen Kreuzbeindefekt
Zeitschr für orthopedic 66 - 224-232 - 1937.

KATZ J.F. -

Congenital absence of the sacrum and coccyx.
Journal of bone and joint Surgery 35-A. p. 398-402 Apr.1953.

KATZ J.F. -

Back disorders in children.
Clinical orthopedics n 21 p. 62 - 1961.

KEITH Sir A. -

The extent to which the posterior segments of the body have been transmuted and suppressed in the evolution of man and allied primates.
J. Anatomie (London) 37 p. 18 - 1903.

KEITH Sir A.

Human morphology and embryology.
1 vol. 6e édition 87 pages. Edward Arnold & Co. London 1948.

LANDAUER - WALTER -

The morphologie of intermediate Rumplessness in the fowl.
With remaks concerning hereditary and accidental Rumplessness.
Journal of heredity 19 p. 453-467 - 1926.

LEBOUCHARD et DENIS J.P. - BURRER P. et GRASSIN -

Les agénésies sacro-coccygiennes.
Journal de radiologie 44 p. 373. 1963.

LERI A et LINOSSIER A. -

Un cas de dystrophie cruro-vésico-fessière par agénésie du sacrum.
Bulletins et mémoires de la société de Médecine des Hôpitaux de Paris 49. p. 12-17 - 1925.

LESBRE F.X. -

Traité de tératologie 1922.
p. 80-84.

MAROTTI et TAGLIAPIETRA -

Su un grave caso di agenesia parziale del rachide.
Rivista di anatomia patologica et di oncologia.
Avril 1961 - 19 N° 4 - pp. 391-404.

MORETTI M. - RIGILLO et DE BLASIO. -

Le agenesie sacro-coccigee nell'infauzia
Pediatria Napoli 1961, 69, n° 6 - pp. 1058-1078.

MORETTI M. - RIGILLO et DE BLASIO. -

Agenesis sacro-coccigee nell' infanzia.
La pediatria 69 p. 1058- 1961.

PICCHINI et BRESCHI -

I defetti del sacro Nell' imperforazione Anale.
Rivista di chirurgia pediatrica. Vol. II 4 bis. Dec. 60 - p.470.

PICCHINI et BRESCHI F. -

Sull' etio-patogenesi dell malformazioni ano-rettali.
Rivista di chirurgia Pediatrica. Vol. II n_4 bis - Dec. 1960.

PIRKEY EL. - PURCELL J.H. -

Agenesis of lombo-sacral vertebrae.
A report of two cases in living Infants.
Radiology 69, p. 726-729 - 1957.

POTTER E.L. -

Pathology of the fetus and the newborn.

POUZET F. -

Les anomalies de développement du sacrum.
LYON Chirurgical. 35 p. 371-373 - 1938.

PRICE PB. -

Plastic operations for incontinence of urine and feces.
Archives of surgery 26. p. 1043-1053 - 1933.

RIGILLO N. et DE BLASIO - MORETTI M. -

Agenesie sacro-coccigee nell' infauzia
La pediatria n° 6 - 1961.

ROUX et MARTINET -

Syndrome de régression caudale chez l'animal.
Archives françaises de pédiatrie. T. 19 - N°6 - Juin 1962 - p.781.

SCHINZ - BAENSCH - FRIEDL - UEHLINGER -

Traité de radiodiagnostic.

SINCLAIR J.G. - DUREN - NORMAN et RUDE J.C. -

Congenital lumbo-sacral defect.
Archives of surgery 43 - p. 474-478. 1941.

SOYMIE J.C. -

1962 - Thèse Faculté de Médecine de Paris
"De la sirène à l'imperforation anale".

STEPHENS F.D.-

Congenital imperforate rectum, recto-urethral and recto-vaginal fistulae.
Austral. N. Zealand J. Surgery. 22 - p.161. 1953.

STEWART S.F. -

Absence of sacrum. With report of a case and a review of the litterature.
Archives of surgery 9 p. 647 - 652. 1924.

TONDURY G. -

Entwicklungsgeschichte und Fehlbindungen der Wirbelsäule.
Hippocrates Verlag. Studdgart 1958.

TONDURY G. -

Missbildung und vererbung (über die genetisschen und enturcklungs-physiologischenGrindlagen menschlicher Missbildungen)
Archives Julius Klaus. Stiftung f. Vererbungsf 19. p.492 - 1944.

VALEGEAS -

Observation d'une agénésie complète de la colonne lombo-sacrée. (jusqu'à son évolution ultime. Compte rendu nécropsique).
Journal de radiologie, d'électrologie et de médecine nucléaire
Mars Avril 1959 - 40 - n°3-4 - pp. 201-202.

VYACHRESWARUDU - VENKATARAO et RANGACHARI -

Congenital absence of sacrum and coccyx.
Indian journal of pediatrics. Calcutta July 1961. 28. N°162 pp.299-300

WARKANY J. - NELSON R.C. - SCHRAFFENBERGER E. -

Congenital malformation induced in rats, by maternal nutritionnal deficiency III. The malformations of the extremities.
J. of Bone and Joint Surgery 25 p. 261-270 Avril 1963.

WERTHEIM C.C. -

Vollstandiger. Mangel des Kreuz und Steissbeins bei einem Neugeborenen.
Monastischr. fûr Geburtsk Krauenkr. 9. p. 127 - 1857.

WHITE -

A fetus with congenital absence of the sacrum.
Proc. Royal Société Médicale. 4. p. 279. - 1911.

WILLIAMS D. et NIXON -

Agenesis of the sacrum.
Surgery, gynecology and obstetrics.
Juillet 1957, 105 n°1 - July - pp. 84-88.

ZAPPALA et MORELLI. -

Due casi di rare malformazioni del rachide toraco lombare.
Rivista pediatrica Siciliana Catania.
14, 4-5, p. 325-336. - 1959.

ZELIGS I.M. -

Congenital absence of the sacrum.
Archives of surgery 41 p. 1220-1228 - 1940.

EDITIONS A.G.E.M.P.
8 RUE DANTE
- PARIS V° -
ODÉ 58-90